

BRCA1 & BRCA2

Xét nghiệm di truyền cho ung thư vú và ung thư buồng trứng

HƯỚNG DẪN DÀNH CHO BỆNH NHÂN



Ung Thư Do Di Truyền Là Gì?

Ung thư vú là ung thư phổ biến nhất ở phụ nữ tại Hoa Kỳ (ảnh hưởng đến khoảng 1/8 phụ nữ). Ung thư buồng trứng ảnh hưởng đến khoảng 1/71 phụ nữ. Đa số các ca ung thư vú và ung thư buồng trứng xuất hiện ở người lớn tuổi ít có hoặc không có bệnh sử gia đình mắc bệnh này và không có nguy cơ di truyền. Các trường hợp này được gọi là ung thư ngẫu nhiên và xuất hiện đột ngột.

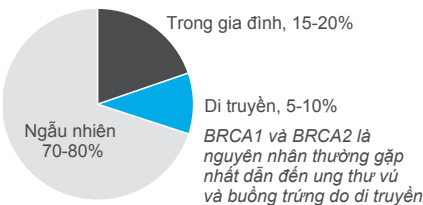
Mặc dù nhiều người có bệnh sử gia đình mắc ung thư, đa số các ca ung thư vú và ung thư buồng trứng không phải do nguyên nhân di truyền. Chỉ có khoảng 10% ca ung thư là do “*di truyền*” (do thừa hưởng những thay đổi gen được gọi là đột biến). Những người này sinh ra đã mang các đột biến gen này – chúng không phát triển theo thời gian. Việc hiểu được liệu ung thư có phải là do đột biến di truyền hay không có thể giúp làm rõ những nguy cơ mắc ung thư trong tương lai và giúp xác định các phương án sàng lọc và phòng ngừa ung thư.

Gen *BRCA1* và *BRCA2* Là Gì?

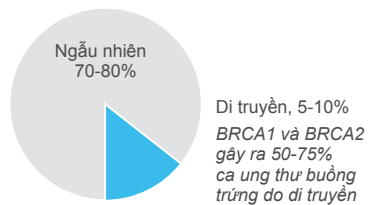
Mọi người đều có hai bản sao của các gen *BRCA1* và *BRCA2*, mà chúng ta thừa hưởng ngẫu nhiên từ mỗi cha/mẹ. Chúng giúp phòng ngừa ung thư ở các bộ phận cơ thể cụ thể. Nếu gen *BRCA1* hoặc *BRCA2* không hoạt động hiệu quả (vì có đột biến gen di truyền), thì có nguy cơ tăng cao mắc ung thư vú, buồng trứng, tụy, tuyến tiền liệt, và ung thư vú ở nam giới.

PHÂN TÍCH CÁC LOẠI UNG THƯ

UNG THƯ VÚ



UNG THƯ BUỒNG TRỨNG



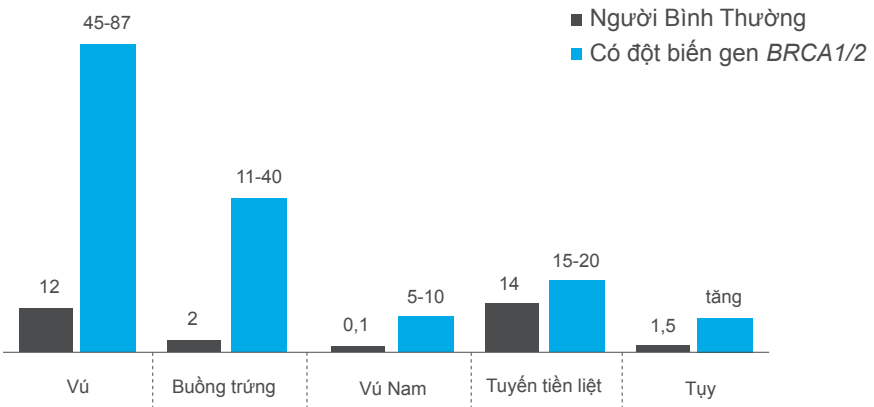
Nhiều gia đình có tiền sử ung thư vú và/hoặc buồng trứng không do yếu tố di truyền đã được xác định trong cộng đồng. Các ca “*trong gia đình*” này có thể là do các gen khác, các yếu tố chung chẳng hạn như môi trường và lối sống, hoặc sự kết hợp tất cả các yếu tố này.

Nguy Cơ Ung Thư Vú và/hoặc Ung Thư Buồng Trứng Của Bạn Là Gì?

Một nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe có thể giúp bạn tìm hiểu về nguy cơ mắc ung thư vú và buồng trứng của bạn.

- Một phụ nữ không có bệnh sử gia đình mắc ung thư vú hay ung thư buồng trứng vẫn có nguy cơ ung thư ở mức trung bình (được thể hiện ở biểu đồ bên dưới bởi nguy cơ ở người bình thường).
- Đối với người có bệnh sử gia đình mắc ung thư vú và/hoặc ung thư buồng trứng, xét nghiệm gen *BRCA1/2* có thể giúp xác định nguy cơ mắc ung thư vú hoặc buồng trứng của người đó.
- Nếu một người đã mắc ung thư vú hoặc ung thư buồng trứng, xét nghiệm gen *BRCA1/2* có thể giúp xác định xem người đó có nguy cơ mắc các loại ung thư khác hay không.
- Việc xác định nguy cơ ung thư của một người giúp cho các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của người đó đưa ra những khuyến cáo cá nhân hóa để sàng lọc và phòng ngừa.

NGUY CƠ UNG THƯ TRONG SUỐT THỜI GIAN SỐNG *BRCA1/2* (%)



Những người mang đột biến gen *BRCA1/2* thường mắc ung thư ở tuổi trẻ hơn các nhóm tuổi điển hình, và có nguy cơ cao mắc các khối u thứ hai, phát triển thành các bệnh ung thư khác ở cùng hoặc khác cơ quan.

Xét nghiệm di truyền này sẽ phân tích các gen *BRCA1* và *BRCA2* để tìm đột biến trong chúng làm tăng nguy cơ mắc ung thư.

Giải Thích Kết Quả Xét Nghiệm Di Truyền

Nếu bạn làm xét nghiệm, bạn sẽ nhận được một trong các kết quả có thể sau đây: dương tính, âm tính, hoặc không xác định (khác biệt chưa rõ nghĩa hay VUS).

KẾT QUẢ	GIẢI THÍCH
Dương tính	<ul style="list-style-type: none">• Phát hiện đột biến trong một trong các gen được xét nghiệm• Nguy cơ mắc ung thư đặc trưng đối với gen có đột biến cao• Khuyến cáo sàng lọc và phòng ngừa ung thư theo gen• Nên xét nghiệm di truyền đối với coi lại bản gốc có nguy cơ đối với đột biến cụ thể
Âm tính	<ul style="list-style-type: none">• Không phát hiện thay đổi, hay đột biến, trong bất kỳ gen nào được xét nghiệm.• Nguy cơ mắc ung thư dựa trên bệnh sử cá nhân và gia đình• Khuyến cáo sàng lọc và phòng ngừa ung thư dựa trên bệnh sử gia đình• Xét nghiệm di truyền có nhiều khả năng là không phù hợp cho các thành viên trong gia đình
Không xác định	<ul style="list-style-type: none">• Phát hiện đột biến gen, nhưng không rõ đột biến này có làm tăng nguy cơ mắc ung thư hay không• Nguy cơ ung thư tùy theo bệnh sử ung thư trong gia đình• Khuyến cáo sàng lọc và phòng ngừa ung thư dựa trên bệnh sử gia đình• Nghiên cứu về gia đình có thể có ích

GHI CHÚ

Các Khuyến Cáo Y Tế Chung Đối Với Người Có Đột Biến *BRCA1/2*

ĐỐI VỚI NỮ

- Ung Thư Vú**
- Truyền thông ý thức về vú từ lúc 18 tuổi
 - Khám vú lâm sàng một lần mỗi 6-12 tháng và MRI vú hàng năm, bắt đầu lúc 25 tuổi
 - MRI và chụp X quang vú hàng năm từ năm 30 đến 75 tuổi
 - Đoạn nhũ dự phòng (phẫu thuật cắt bỏ vú trước khi ung thư phát triển)
 - Thảo luận về các phương án dùng thuốc để giảm nguy cơ, chẳng hạn như tamoxifen
-

- Ung Thư Buồng Trứng**
- Phẫu thuật phòng ngừa cắt buồng trứng và ống dẫn trứng từ 35-40 tuổi, hoặc sau khi hết sinh con
 - Cân nhắc tiến hành siêu âm ngang âm đạo và xét nghiệm máu CA-125 một lần mỗi 6 tháng kể từ 30 tuổi, hoặc 5-10 năm trước độ tuổi phát hiện bệnh của ca ung thư buồng trứng sớm nhất trong gia đình
 - Thảo luận về các phương án dùng thuốc để giảm nguy cơ, chẳng hạn như thuốc ngừa thai
-

ĐỐI VỚI NAM

- Ung Thư Vú**
- Tập huấn và giáo dục về tự khám vú từ lúc 35 tuổi
 - Khám vú lâm sàng một lần mỗi 6-12 tháng bắt đầu lúc 35 tuổi
 - Cân nhắc tiến hành chụp X quang vú lúc 40 tuổi; Chụp X quang vú hàng năm nếu cần
-

- Ung Thư Tuyến Tiền Liệt**
- Cân nhắc khám sàng lọc tuyến tiền liệt bắt đầu lúc 40 tuổi với khám trực tràng bằng tay và xét nghiệm PSA
-

GHI CHÚ

Các Khuyến Cáo Y Tế Chung Đối Với Người Không Phát Hiện *BRCA1/2*

Đối với những người có bệnh sử cá nhân mắc ung thư vú, nên chăm sóc và theo dõi dựa trên giai đoạn ung thư và các yếu tố khác.

Đối với những người có bệnh sử gia đình mắc ung thư buồng trứng (không có bệnh sử cá nhân):

- Thảo luận về quy trình sàng lọc ung thư buồng trứng và khả năng phẫu thuật phòng ngừa với bác sĩ của bạn

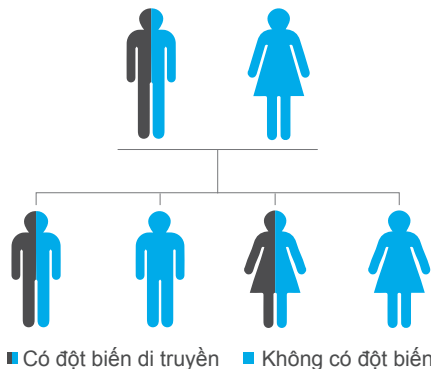
Đối với những người có bệnh sử gia đình mắc ung thư vú (không có bệnh sử cá nhân):

- Thảo luận về quy trình sàng lọc ung thư vú và khả năng phẫu thuật phòng ngừa với bác sĩ của bạn

Nếu đã biết có đột biến *BRCA1/2* trong gia đình bạn và xét nghiệm di truyền không tìm thấy đột biến đó ở bạn, sàng lọc ung thư vú tổng quát có thể là thích hợp nhất. Nếu có các dạng ung thư khác trong gia đình bạn, các phương án sàng lọc và phòng ngừa khác có thể thích hợp, và tùy theo bệnh ung thư trong gia đình bạn. Bạn nên thảo luận tất cả vấn đề này với bác sĩ của mình.

Ý Nghĩa Xét Nghiệm *BRCA1/2* Đối Với Gia Đình

Có xác suất ngẫu nhiên 50/50 là đột biến di truyền trong gen *BRCA1* hoặc *BRCA2* được truyền lại cho các con của bạn. Hình ảnh bên dưới cho thấy rằng cả nam giới lẫn nữ giới có thể mang và truyền lại các gen đột biến này.



Những Câu Hỏi Thường Gặp Về Xét Nghiệm Di Truyền

1. XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN BRCA1/2 ĐƯỢC TIẾN HÀNH NHƯ THẾ NÀO?

Xét nghiệm di truyền được thực hiện với một mẫu máu hoặc nước bọt. Mẫu xét nghiệm của bạn được lấy bằng một bộ kit và được vận chuyển qua đêm đến Ambry (tất cả đều được nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bạn điều phối). Khi mẫu xét nghiệm của bạn đến cơ sở Ambry, các gen *BRCA1* và *BRCA2* của bạn sẽ được phân tích. Mọi người đều có các gen này – mỗi gen có một vai trò cụ thể trong cơ thể bạn. Xét nghiệm di truyền tìm kiếm bất kỳ đột biến nào làm tăng nguy cơ ung thư.

2. KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN CÓ THỂ ĐƯỢC SỬ DỤNG GÂY BẤT LỢI CHO TÔI HAY KHÔNG?

Luật Cấm Phân Biệt Đối Xử Dựa Trên Thông Tin Di Truyền (Genetic Information Nondiscrimination Act, 2008) cấm các công ty bảo hiểm sức khỏe và chủ hãng sở phân biệt đối xử dựa trên thông tin di truyền. Địa phương của bạn có thể có các điều luật bổ sung, toàn diện hơn về lĩnh vực này.

3. NẾU TÔI ĐÃ MẮC UNG THƯ, TÔI CÓ CẦN PHẢI XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN HAY KHÔNG?

Xét nghiệm di truyền sẽ cung cấp nhiều thông tin nhất khi được thực hiện lần đầu ở thành viên gia đình đã mắc ung thư vú. Kết quả có thể giải thích lý do tại sao ung thư xuất hiện, và, quan trọng hơn là, nó có thể cung cấp thông tin về nguy cơ mắc ung thư trong tương lai. Kết quả xét nghiệm di truyền có thể làm thay đổi việc kiểm soát y tế thường lệ của bạn và có thể giúp các thành viên gia đình của bạn hiểu được nguy cơ mắc ung thư của họ.

4. TÔI CÓ THỂ CHO NGƯỜI THÂN CỦA MÌNH BIẾT KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN CỦA MÌNH BẰNG CÁCH NÀO?

Kết quả xét nghiệm di truyền có thể được chia sẻ theo một số cách bao gồm qua điện thoại, trực tiếp, qua thư hoặc email. Điều này đôi khi có thể khó khăn vì xét nghiệm di truyền là một quy trình rất cá nhân, và mỗi người phản ứng với dạng thông tin này một cách khác nhau. Nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bạn có thể giúp bạn đưa ra kế hoạch thông báo cho thành viên gia đình của bạn, theo cách có lợi nhất cho mọi người.

Kết Quả Xét Nghiệm và Khuyến Cáo

Sẽ do bạn và nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe của bạn điền vào khi bạn nhận được kết quả xét nghiệm và khuyến cáo kiểm soát y tế.

KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

- Không phát hiện đột biến
- Dương tính với đột biến ở gen _____
- Khác biệt chưa rõ nghĩa _____

KHUYẾN CÁO DÀNH CHO BẠN

KHUYẾN CÁO DÀNH CHO CÁC THÀNH VIÊN GIA ĐÌNH

- Xét nghiệm di truyền không thích hợp với các thành viên gia đình
- Xét nghiệm di truyền được đề nghị thực hiện cho các thành viên gia đình

Các Câu Hỏi về Lập Hóa Đơn: Kế Hoạch Bảo Vệ Bệnh Nhân của Ambry

1. CHÍNH SÁCH LẬP HÓA ĐƠN CỦA AMBRY LÀ GÌ?

Chính sách lập hóa đơn của Ambry là xác minh trước bảo hiểm (có hoặc không có mẫu của bạn) đối với xét nghiệm di truyền. Chúng tôi sẽ liên hệ với bạn sau khi nhận được mẫu của bạn, nếu chi phí thực trả của bạn ước tính cao hơn giá \$100. Chúng tôi cam kết hợp tác với bạn và bác sĩ của bạn để đảm bảo quy trình xét nghiệm di truyền được đơn giản và tiết kiệm chi phí nhất có thể, và Phòng Xử Lý Hóa Đơn của chúng tôi sẽ có thể giải đáp bất kỳ thắc mắc nào bạn có thể có. Vui lòng liên hệ với Phòng Xử Lý Hóa Đơn của chúng tôi theo số điện thoại +1-949-900-5795 hoặc billing@ambrygen.com.

2. BẢN GIẢI THÍCH CÁC QUYỀN LỢI (EOB) LÀ GÌ?

Công ty bảo hiểm của bạn sẽ gửi EOB cho bạn để giải thích bất kỳ phương pháp điều trị/dịch vụ nào được thanh toán thay mặt bạn. Đây không phải là hóa đơn và không yêu cầu thanh toán. Bạn có thể trực tiếp liên hệ với chúng tôi để trao đổi với chuyên viên xử lý hóa đơn nếu có thắc mắc/quan ngại về EOB của bạn.

3. XÉT NGHIỆM CỦA AMBRY TỐN BAO NHIÊU?

Chúng tôi cam kết đảm bảo quy trình xét nghiệm di truyền được đơn giản và tiết kiệm chi phí nhất có thể. Giá cả phụ thuộc vào việc liệu chương trình bảo hiểm của bạn có hợp đồng với Ambry hay không, và họ là chương trình tư nhân hay công cộng. Chúng tôi cũng đề nghị giá khi có người thanh toán bằng tiền mặt, hoặc khi thanh toán bởi một tổ chức. Điều này không nhất thiết được phản ánh trên EOB, do đó vui lòng trực tiếp liên hệ với chúng tôi để trao đổi với chuyên viên xử lý Hóa Đơn nếu có thắc mắc/quan ngại.

4. TẠI SAO TÔI NHẬN ĐƯỢC HÓA ĐƠN SAU HƠN MỘT THÁNG XÉT NGHIỆM?

Một số xét nghiệm di truyền mất vài tuần xử lý để có kết quả chính xác nhất. Ngoài ra, các công ty bảo hiểm có thể mất hai tháng để giải quyết yêu cầu bồi thường bảo hiểm, và lâu hơn nếu chúng tôi cần phải gửi lại thông tin. Tất cả việc này có thể làm chậm hóa đơn của bạn, nhưng chúng tôi cố gắng hết sức để hạn chế tình trạng này.

Nguồn thông tin Dành Cho Bệnh Nhân

Các nguồn thông tin này và các nguồn khác có thể giúp xây dựng ý thức của cộng đồng và hỗ trợ giải đáp một số thắc mắc thường gặp.

BRIGHT PINK
brightpink.org

FACING OUR RISK OF CANCER EMPOWERED (FORCE)
facingourrisk.org

TỔ CHỨC SUSAN G. KOMEN BREAST CANCER FOUNDATION
komen.org

YOUNG SURVIVAL COALITION
youngsurvival.org

LIÊN MINH UNG THƯ BUỒNG TRỨNG QUỐC GIA
ovarian.org

THÔNG TIN VỀ ĐẠO LUẬT CẤM PHÂN BIỆT ĐỐI XỬ DỰA TRÊN THÔNG TIN DI TRUYỀN
ginahelp.org

Tìm Tư Vấn Viên Di Truyền

HIỆP HỘI CÁC TƯ VẤN VIÊN DI TRUYỀN QUỐC GIA
nsgc.org

Giới Thiệu Về Ambry

SỰ CẢI TIẾN

Ambry là nhà cung cấp dịch vụ xét nghiệm di truyền chẩn đoán hàng đầu, với nhiều năm kinh nghiệm dùng các công nghệ giải trình tự thế hệ mới.

CHUYÊN MÔN

Từ năm 2001, Ambry đã tiến hành hàng trăm nghìn ca xét nghiệm di truyền và xác định trên 45.000 đột biến ở trên 500 gen khác nhau.

AMBRY GENETICS

15 Argonaut
Aliso Viejo, CA 92656 USA

+1 866-262-7943
info@ambrygen.com

Để biết thêm chi tiết về các xét nghiệm này, truy cập ambrygen.com

ambrygen.com



Mọi thắc mắc hay yêu cầu,
Vui lòng liên hệ Asia Genomics
ĐT: +65 6336 2050 (Singapore) hoặc +84
839 152 990 (Việt Nam)
Fax: +65 6220 3718
www.asia-genomics.com/vn/
Thông tin chung: Info@asia-genomics.com