

유전자 검사를 고려해야 하는 사람은?

유전자 검사가 귀하에게 적합한지 알아보려면 의사나 유전 상담사와 상담하십시오. 유전자 검사는 다음을 포함하여 고위험군에 속한 사람에게만 권장됩니다.

- 가족 구성원 가운데 BRCA1/2 유전자 돌연변이 (또는 유방암과 관련된 기타 돌연변이)가 있는 경우
- 45세 이하에서 유방암의 본인 또는 가족력이 있는 경우
- 모든 연령에서 유방암의 본인 병력이 있거나 50세 이하에서 유방암에 걸린 친족 구성원이 있는 경우
- 모든 연령에서 난소암, 췌장암 또는 전이성 전립선암의 본인 또는 가족력이 있는 경우

유전 상담, 검사 및 검사 결과에 대한 자세한 내용은 komen.org/genetictesting 을 참조하십시오.



유전자란?

신체의 모든 세포는 유전자로 구성되어 있습니다. 유전자에는 신체에 대한 청사진(유전자 코드)이 포함되어 있습니다. 유전자에는 눈의 색깔과 같은 것들을 결정하는 코드가 있습니다. 유전자는 또한 체내 세포가 어떻게 성장하고 분열하고 죽는가와 같은 다른 기능에도 영향을 미칩니다. 유전자 코드의 변화를 돌연변이라고 합니다. 돌연변이는 해롭거나 도움이 되거나 영향이 없을 수도 있습니다. 그리고 부모로부터 자식에게 전달될 수 있습니다. 이런 일이 발생하면 이를 유전된 유전자 돌연변이라고 합니다.

유전자와 유방암

유방암과 관련된 가장 잘 알려진 유전자는 BRCA1 및 BRCA2(유방암 유전자 1 및 2)입니다. 모든 사람이 이들 유전자를 가지고 있습니다. 어떤 사람들은 이 유전자 중 하나 또는 둘 모두에 유전된 돌연변이를 가지고 있습니다. BRCA1/2 유전자 돌연변이가 있으면 유방암과 난소암의 위험이 높아집니다. 그러나 BRCA1/2 돌연변이가 있다고 해서 유방암에 걸리는 것은 아닙니다. 돌연변이가 있는 어떤 사람들은 유방암에 전혀 걸리지 않습니다. 그리고 돌연변이가 없는 사람들도 여전히

위험합니다. 미국 내 대부분의 유방암은 유전된 돌연변이로 유발되지 않습니다. 이들 여성의 유방암 중 약 5~10%가 유전적 돌연변이에 기인하고 있습니다.

남성은?

남성 또한 BRCA1/2 및 기타 유전 돌연변이를 가지고 있을 수 있습니다. 그 유전자를 자녀에게 전달할 수 있습니다. BRCA2 돌연변이가 있는 남성은 유방암 위험이 증가합니다. 남성 유방암의 최대 40%가 BRCA2 돌연변이와 관련이 있을 수 있습니다. BRCA1 돌연변이가 있는 남성도 유방암 위험이 증가할 수 있습니다.

유전 상담사에게 물어볼 질문

- 유전자 검사에서 무엇을 알 수 있습니까?
- 유전자 검사를 받기 전에 무엇을 고려해야 합니까?
- 우리 가족은 유전자 검사에 대해 무엇을 알아야 하며 우리는 그 정보를 어떻게 사용합니까?
- 돌연변이가 있으면 어떻게 해야 하나요?

보다 자세한 내용을 알고 싶으시면, komen.org를 방문하거나 Susan G. Komen의 유방암 치료 헬프라인 1-877 GO KOMEN (1-877-465-6636) 으로 월요일부터 금요일, 동부 표준시 기준으로 오전 9시부터 오후 10시 사이에 전화하십시오.

자원

Susan G. Komen®

1-877 GO KOMEN
(1-877-465-6636)
komen.org/genetictesting

환자단체 악성암 대응기구 (FORCE, Facing Our Risk of Cancer Empowered, Inc.)

1-866-824-7475
facingourrisk.org

국립암연구소(National Cancer Institute)

1-800-4-CANCER
cancer.gov

국립 유전 상담사 협회 (National Society of Genetic Counselors, Inc.)

1-312-321-6834
nsgc.org

유전 상담사

BRCA1, BRCA2 또는 유방암과 관련된 기타 유전된 유전자 돌연변이 검사 여부를 결정하기 전에 유전 상담사(또는 유전 상담에 대해 훈련을 받은 기타 헬스케어 제공자)와 상담할 것을 강력히 권고합니다. 유전 상담사는 검사의 이점과 위험에 대해 귀하와 상의할 수 있습니다.

다중 유전자 돌연변이 검사(확장 패널 검사)

과거 유방암 유전자 검사는 BRCA1/2 유전자의 돌연변이만 확인했습니다. 지금은 다른 유전자 돌연변이를 확인하는 것이 일반적입니다. 이를 확장 패널 또는 다중 유전자 검사라고 합니다.

소비자 직접 의뢰 유전자 검사(재택 유전자 검사)

소비자 직접 의뢰(DTC) 유전자 검사를 통해 집에서 검사를 받을 수 있습니다. 이것은 의사나 보험 회사와 연계할 필요가 없다는 것을 의미합니다. 소비자 직접 의뢰(DTC) 유전자 검사에는 우려 사항이 있습니다.

- 결과에 오류가 있을 수 있습니다.
- 검사가 불완전할 수 있습니다.
- 보통 유방암과 관련된 많은 돌연변이 중 몇 가지만 검사합니다.
- 검사 비용은 본인이 부담해야 합니다(보험에서 보장하지 않음).

소비자 직접 의뢰(DTC) 유전자 검사의 결과에 따라 조치를 취하기 전에 유전 상담사 또는 훈련된 헬스케어 제공자가 결과를 검토하도록 해 주십시오. 미국 실험실 표준 인증(CLIA, Clinical Laboratory Improvement Amendments)에 의해 인증된 승인받은 실험실의 유전자 검사를 통해 확인된 결과를 받게 지정할 수도 있습니다.

유전자 검사

보험 적용 여부를 알아보려면 건강 보험에 문의하십시오. 2012년 8월 1일 또는 그 이후에 시작된 플랜이 있는 경우 건강보험개혁법(ACA, Affordable Care Act)에 따라 의사가 추천할 시 유전자 검사가 보장되어야 합니다. 또한 검사 전 유전 상담에 대한 보장도 필수입니다. 유방암 위험을 증가시키는 돌연변이가 있는 경우, 건강보험개혁법(ACA,

Affordable Care Act)에 따라 위험 감소 옵션에 대한 상담도 보장해야 합니다. 이는 위험을 낮추기 위한 약물 복용 같은 것들이 귀하에게 적합한지를 결정하는 데 도움이 될 수 있습니다. 검사를 할 여유가 없다면, 도움이 될 수 있는 프로그램이 있습니다.

차별로부터의 보호

어떤 사람들은 유전자 검사 결과를 근거로 부당한 대우를 받을까 봐 걱정할 수도 있습니다. 주 및 연방법은 귀하를 보호하는데 도움을 줍니다. 유전자 정보 차별 금지법(GINA, Genetic Information Nondiscrimination Act)은 건강 보험사가 유전적 암 위험이 높은 사람에게 보험 적용을 거부하거나 더 높은 보험료를 청구하는 것을 방지합니다. 또한 고용주의 부당한 대우로부터 사람들을 보호합니다.

유전자 검사는 어디서 받을 수 있나요?

유방암 위험과 유전자 검사에 대해 더 알고 싶다면 의사와 상담하십시오. 의사가 유전 상담사에게 귀하와의 상담을 의뢰할 수 있습니다. 의사가 귀하 가까이에 있는 상담사를 모른다면 국립암연구소나 국립 유전 상담사 협회에 연락하십시오. 상담사를 직원으로 둔 가까운 센터로 안내해 드릴 수 있습니다. 또한 BRCA1/2 및 유전자 검사에 대한 자세한 내용을 제공해 드릴 수 있습니다.

Susan G. Komen이 제공하는 이 내용은 교육 목적으로만 설계되었으며 완벽하지 않습니다. 귀하의 주치의와 상담하십시오.