

## Ai nên cân nhắc thực hiện xét nghiệm di truyền?

Hãy trao đổi với bác sĩ hoặc chuyên gia tư vấn di truyền để xác định liệu xét nghiệm di truyền có phù hợp với quý vị hay không. Xét nghiệm di truyền chỉ được khuyến nghị cho những người có nguy cơ cao, bao gồm những trường hợp là:

- Một thành viên trong gia đình có đột biến gen *BRCA1/2* (hoặc đột biến khác có liên quan đến ung thư vú)
- Cá nhân hoặc gia đình có tiền sử mắc ung thư vú ở tuổi 45 trở xuống
- Cá nhân có tiền sử mắc ung thư vú ở mọi lứa tuổi và một thành viên có quan hệ ruột thịt trong gia đình mắc ung thư vú ở độ tuổi 50 trở xuống
- Cá nhân hoặc gia đình có tiền sử mắc ung thư buồng trứng, ung thư tuyến tụy hoặc ung thư tuyến tiền liệt di căn ở mọi lứa tuổi

Truy cập [komen.org/geneticstesting](http://komen.org/geneticstesting) để biết thêm thông tin về tư vấn di truyền, xét nghiệm và kết quả xét nghiệm.

## Gen là gì?

Mọi tế bào trong cơ thể đều được tạo thành từ các gen. Gen chứa các bản đồ gen (mã di truyền) cho cơ thể. Gen có mã sẽ quyết định các yếu tố như màu mắt của quý vị. Gen cũng có ảnh hưởng đến các chức năng khác, chẳng hạn như cách các tế bào trong cơ thể quý vị phát triển, phân chia và chết đi.

Những thay đổi trong mã gen được gọi là đột biến. Đột biến có thể có hại, có lợi hoặc không ảnh hưởng gì. Và đột biến có thể được di truyền từ cha mẹ sang con cái. Khi điều này xảy ra, nó được gọi là đột biến gen di truyền.

## Gen và ung thư vú

Các loại gen phổ biến nhất liên quan đến ung thư vú là *BRCA1* và *BRCA2* (gen Ung Thư Vú 1 và 2). Mọi người đều sở hữu những gen này.

Tuy nhiên, một số người bị đột biến di truyền ở một hoặc cả hai gen này. Mang đột biến gen *BRCA1/2* trong cơ thể làm tăng nguy cơ mắc ung thư vú và ung thư buồng trứng. Tuy nhiên, việc mang đột biến *BRCA1/2* không có nghĩa là quý vị sẽ bị ung thư vú. Một số người mang đột biến này không bao giờ bị ung thư vú. Ngoài ra, những người không mang đột biến này vẫn có nguy cơ mắc bệnh.

Hầu hết các ca ung thư vú ở Hoa Kỳ không phải do đột biến di truyền. Ở những phụ nữ này, chỉ khoảng 5-10 phần trăm các ca ung thư vú là do đột biến di truyền.

## Vậy còn những người đàn ông thì sao?

Nam giới cũng có thể mang *BRCA1/2* và các đột biến di truyền khác. Họ có thể truyền chúng cho con cái của họ.

Đàn ông mang đột biến *BRCA2* có nguy cơ mắc ung thư vú cao hơn. Có tới 40% trường hợp ung thư vú ở nam giới có thể liên quan đến đột biến *BRCA2*.

Nam giới mang đột biến *BRCA1* cũng có thể tăng nguy cơ mắc ung thư vú.

## Chuyên gia tư vấn di truyền

Quý vị nên trao đổi với một chuyên gia tư vấn di truyền (hoặc nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe khác được đào tạo về tư vấn di truyền) trước khi quyết định xem có nên xét nghiệm *BRCA1*, *BRCA2* hoặc các đột biến gen di truyền khác liên quan đến ung thư vú hay không. Một chuyên gia tư vấn di truyền có thể thảo luận về lợi ích và rủi ro của việc xét nghiệm với quý vị.

## Câu hỏi dành cho chuyên gia tư vấn di truyền của quý vị

- Tôi có thể biết những thông tin gì từ xét nghiệm di truyền?
- Tôi nên xem xét những yếu tố nào trước khi thực hiện xét nghiệm di truyền?
- Gia đình chúng tôi cần biết gì về xét nghiệm di truyền và chúng tôi sẽ sử dụng thông tin đó như thế nào?
- Tôi có thể làm gì nếu tôi bị đột biến?

Để biết thêm thông tin, hãy truy cập [komen.org](http://komen.org) hoặc gọi đến đường dây hỗ trợ chăm sóc vú của Susan G. Komen theo số 1-877 GO KOMEN (1-877-465-6636) từ Thứ Hai đến Thứ Sáu, 9 giờ sáng đến 10 giờ tối theo giờ ET.

## Nguồn

### Tổ chức Susan G. Komen®

1-877 GO KOMEN  
(1-877-465-6636)

[komen.org/geneticstesting](http://komen.org/geneticstesting)

### Tổ chức Facing Our Risk of Cancer Empowered, Inc. (FORCE)

1-866-824-7475

[facingourrisk.org](http://facingourrisk.org)

### Viện Ung thư Quốc gia National Cancer Institute

1-800-4-CANCER

[cancer.gov](http://cancer.gov)

### Hiệp hội Tư vấn Di truyền Quốc gia - National Society of Genetic Counselors, Inc.

1-312-321-6834

[nsgc.org](http://nsgc.org)

## Xét nghiệm nhiều đột biến gen (xét nghiệm panel mở rộng)

Trước đây, các xét nghiệm di truyền ung thư vú chỉ kiểm tra các đột biến trong gen *BRCA1/2*. Giờ đây, việc kiểm tra các đột biến gen khác đã trở nên phổ biến. Đây được gọi là xét nghiệm panel mở rộng hoặc xét nghiệm đa gen.

## Xét nghiệm di truyền trực tiếp cho người tiêu dùng (xét nghiệm di truyền tại nhà)

Xét nghiệm di truyền trực tiếp cho người tiêu dùng (DTC) cho phép một người thực hiện xét nghiệm tại nhà. Điều này có nghĩa là họ không bắt buộc phải hỏi ý kiến bác sĩ hoặc công ty bảo hiểm.

Có một số lo ngại về các xét nghiệm DTC:

- Có thể có sai sót trong kết quả.
- Xét nghiệm có thể không đầy đủ.
- Chúng thường chỉ xét nghiệm một số đột biến liên quan đến ung thư vú.
- Quý vị phải tự trả tiền túi cho việc kiểm tra (bảo hiểm không chi trả).

Trước khi thực hiện bất kỳ điều gì với kết quả từ xét nghiệm di truyền trực tiếp cho người tiêu dùng, hãy yêu cầu chuyên gia tư vấn di truyền hoặc nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe được đào tạo xem xét kết quả. Họ có thể yêu cầu quý vị xác nhận kết quả thông qua xét nghiệm di truyền trong một phòng thí nghiệm đã được phê duyệt chứng nhận theo Các Quy Định Sửa Đổi Cải Tiến Phòng Thí Nghiệm Lâm Sàng (CLIA).

## Chi phí xét nghiệm di truyền

Kiểm tra bảo hiểm y tế của quý vị để biết liệu quý vị có được bảo hiểm chi trả hay không. Nếu quý vị có kế hoạch bắt đầu vào hoặc sau ngày 1 tháng 8 năm 2012, thì Đạo Luật Chăm Sóc Sức Khỏe Hợp Túc Tiên (ACA) yêu cầu xét nghiệm di truyền được bảo hiểm chi trả khi bác sĩ đề nghị. Đạo Luật cũng yêu cầu bảo hiểm chi trả cho việc tư vấn di truyền trước khi xét nghiệm.

Nếu quý vị có một đột biến làm tăng nguy cơ mắc ung thư vú, thì ACA cũng yêu cầu bảo hiểm chi trả cho việc tư vấn về các lựa chọn giảm thiểu nguy cơ. Điều này có thể giúp quý vị quyết định xem liệu những việc như dùng thuốc để giảm nguy cơ có phù hợp với quý vị hay không.

Nếu quý vị không đủ khả năng chi trả cho xét nghiệm, thì có những chương trình có thể giúp quý vị.

## Bảo vệ khỏi phân biệt đối xử

Một số người có thể lo lắng về việc bị đối xử không công bằng dựa trên kết quả của xét nghiệm di truyền. Luật của tiểu bang và liên bang giúp bảo vệ quý vị. Đạo Luật Không Phân Biệt Đối Xử Dựa Trên Thông Tin Di Truyền (GINA) nghiêm cấm các công ty bảo hiểm sức khỏe từ chối chi trả hoặc tính phí bảo hiểm cao hơn cho người có nguy cơ mắc ung thư di truyền cao hơn. Đạo Luật cũng bảo vệ mọi người khỏi sự đối xử bất công của người sử dụng lao động.

## Tôi có thể làm xét nghiệm di truyền ở đâu?

Hãy trao đổi với bác sĩ của quý vị nếu quý vị muốn tìm hiểu thêm về nguy cơ mắc ung thư vú và xét nghiệm di truyền. Bác sĩ có thể giới thiệu quý vị đến một chuyên gia tư vấn di truyền. Nếu bác sĩ của quý vị không biết một chuyên gia ở gần quý vị, hãy liên hệ với Viện Ung thư Quốc gia hoặc Hiệp hội Tư vấn Di truyền Quốc gia. Họ có thể giới thiệu quý vị đến một trung tâm gần nhất có nhân viên tư vấn. Họ cũng có thể cung cấp thêm thông tin chi tiết về *BRCA1/2* và xét nghiệm di truyền.

Nội dung do Susan G. Komen cung cấp này chỉ được xây dựng cho mục đích phổ biến kiến thức và không phải là nội dung toàn diện. Vui lòng tham khảo ý kiến của bác sĩ riêng của quý vị.