

Ujian Gen BRCA1 dan BRCA2

Lembaran Maklumat Pesakit (PIS-1)

Lembaran maklumat ini adalah untuk pesakit kanser yang ditawarkan ujian gen BRCA1 dan BRCA2 oleh pasukan kanser. Pasukan kanser anda termasuk pakar bedah payudara dan pasukan onkologi. Pasukan genetik kanser keluarga juga merupakan sebahagian daripada pasukan kanser ini dan boleh didapati untuk perundingan lanjut jika diperlukan.

Kanser biasanya berlaku secara kebetulan. Pada sebahagian kecil manusia, kanser payudara (kira-kira 4%, atau 1 dalam 25 pesakit) dan kanser ovari (kira-kira 15%, atau 1 dalam 7 pesakit) berlaku disebabkan oleh perubahan ketara (juga dikenali sebagai varian patogenik) dalam gen BRCA1 atau BRCA2 mereka. Gen merupakan unit atau struktur dalam sel-sel badan kita yang boleh diwariskan daripada ibu bapa kepada anak. Perubahan gen ini juga meningkatkan risiko kanser payudara, ovari, pankreas dan prostat.

Perubahan ketara dalam gen BRCA1 atau BRCA2 berlaku lebih kerap dalam sebahagian kumpulan manusia. Ini termasuk mereka yang menghidap kanser payudara dan/atau ovari (biasanya mendapat kanser pada usia yang lebih muda), mereka yang menghidap jenis kanser tertentu, dan mereka yang mempunyai sejarah keluarga yang banyak menghidap kanser payudara dan/atau ovari.

Adalah penting untuk memeriksa sama ada kanser anda berkaitan dengan perubahan gen BRCA1 atau BRCA2 yang signifikan. Maklumat ini dapat membantu anda dan doktor anda membuat keputusan tentang rawatan kanser dan langkah-langkah untuk mengurangkan risiko kanser pada masa depan.

Ujian ini juga boleh memberitahu ahli keluarga anda tentang risiko kanser mereka, kerana perubahan ketara dalam gen BRCA1 atau BRCA2 ini boleh diwarisi dalam keluarga.

1. Mengapa saya ditawarkan ujian ini?

Ujian genetik ini mencari perubahan dalam gen BRCA1 dan BRCA2. Anda ditawarkan ujian genetik ini kerana anda telah didiagnosis dengan kanser dan memenuhi kriteria untuk ujian genetik. Untuk memastikan ujian berkost efektif, kriteria berikut akan membantu mengecilkan peluang mendapat keputusan BRCA yang positif kepada 1 daripada 10 berbanding 1 daripada 25 dalam pesakit kanser payudara yang tidak dipilih.

Anda telah memenuhi satu atau lebih kriteria berikut berdasarkan kriteria ujian Garis Panduan Amalan Klinikal Malaysia 2019:

1. Mendapat sejenis kanser ovari yang dikenali sebagai kanser ovari epitelial bukan mukinus
2. Didiagnosis menghidap kanser payudara ketika berumur 45 tahun atau kurang.
3. Didiagnosis menghidap kanser pada kedua-dua belah payudara pada masa yang sama atau pada masa yang berbeza ketika berumur 60 tahun atau kurang.
4. Didiagnosis menghidap kanser payudara triple-negatif ketika berumur 60 tahun atau kurang; kanser payudara triple-negatif ialah sejenis kanser payudara yang jarang berlaku di mana sel-sel kanser tidak mempunyai reseptor (sejenis protein) yang melekat padanya.
5. Lelaki yang menghidap kanser payudara pada sebarang umur
6. Mendapat kanser payudara dan ibu bapa, adik beradik atau anak anda memenuhi mana-

mana kriteria di atas.
(Diadaptasi daripada Kemp et al, JAMA Network 2019)

2. Apakah faedah saya melakukan ujian ini?

Ujian ini boleh memberikan lebih banyak maklumat tentang kanser anda. Dengan mengetahui sama ada anda mempunyai perubahan signifikan dalam gen BRCA1 atau BRCA2 akan membantu pasukan kanser mengesyorkan rawatan yang bersesuaian. Contohnya, mereka akan mengesyorkan jenis kemoterapi dan ubat atau pembedahan yang paling sesuai untuk anda. Keputusan ujian juga akan memberikan maklumat tentang risiko anda mendapat kanser lain pada masa akan datang.

Maklumat ini dapat memberi anda maklumat yang lebih baik mengenai perancangan masa depan anda, seperti perancangan perkahwinan dan mendapatkan anak. Anda juga boleh mempertimbangkan ujian genetik semasa anda hamil atau sebelum kehamilan.

3. Bagaimanakah ujian dilakukan?

Selepas berbincang dengan pakar kanser anda, anda perlu memberikan sampel darah atau calitan bukal (sel dari pipi dalam anda) ke makmal. Ujian makmal akan dilakukan. Kemudian, laporan akan diberikan dan dijelaskan kepada anda oleh pakar kanser anda.

4. Berapa lama masa yang diambil untuk saya mendapatkan keputusan?

Keputusan biasanya akan siap dalam masa 4-6 minggu.

5. Siapa yang akan memberitahu saya tentang keputusan tersebut?

Pasukan kanser akan menjadualkan temu janji dengan anda untuk membincangkan keputusan dan menjawab sebarang persoalan yang ada. Salinan keputusan ujian gen akan diberikan kepada anda. Sila pastikan anda mempunyai tarikh temu janji.

Tarikh temujanji:

Tempat:

6. Makmal manakah yang akan membuat ujian tersebut?

Pasukan kanser anda akan memaklumkan makmal mana sampel darah atau calitan bukal (sel dari pipi dalam) anda akan dihantar.

Makmal:

7. a) Apakah yang akan berlaku jika "TIDAK terdapat perubahan yang signifikan dalam gen BRCA1 atau BRCA2"?

Kebanyakan wanita tidak membawa perubahan signifikan dalam gen BRCA1 atau BRCA2 (dalam kes ini, 9 daripada 10 orang yang diuji tidak akan mempunyai perubahan gen BRCA yang signifikan), ini adalah hasil keputusan yang paling berkemungkinan pada kebiasaannya. Ini bermakna bahawa kanser anda tidak mungkin disebabkan oleh perubahan dalam gen BRCA1 atau BRCA2. Maklumat ini membantu memberitahu pasukan kanser anda tentang keputusan pengurusan kanser anda.

Beberapa perubahan gen mungkin tidak dapat dikesan dalam ujian makmal semasa ini. Perubahan signifikan dalam gen lain jarang boleh dikaitkan dengan kanser payudara atau ovari. Pasukan kanser mungkin mempunyai alasan untuk percaya bahawa kanser anda berpunca daripada genetik lain,

contohnya, jika anda mempunyai sejarah keluarga menghidap kanser yang kuat. Dalam kes tersebut, pasukan kanser mungkin akan merujuk anda ke klinik genetik. Pakar genetik akan membincangkan sama ada anda perlu menjalani ujian genetik selanjutnya.

b) Apakah yang akan berlaku jika "varian patogen BRCA1 atau BRCA2 (perubahan signifikan)" ditemui?

Pasukan kanser akan membincangkan maksud keputusan tersebut kepada anda. Mereka akan membincangkan kepentingan keputusan ini untuk rawatan semasa anda, risiko kanser dan pilihan untuk pemeriksaan kanser pada masa akan datang dan langkah-langkah untuk mengurangkan risiko kanser tersebut.

Anda mungkin dirujuk kepada pakar bedah payudara, pakar sakit puan atau pakar genetik, bergantung pada keperluan anda. Pakar genetik akan membincangkan lebih lanjut apakah maksud keputusan ujian ini kepada anda dan keluarga anda. Mereka akan membincangkan risiko anda mendapat kanser lain, pilihan untuk pemeriksaan kanser dan langkah-langkah untuk mengurangkan risiko kanser anda pada masa hadapan. Mereka juga akan dapat memberikan sokongan psikososial.

Surat rujukan standard akan disediakan untuk keluarga anda supaya mereka boleh merujuk sendiri kepada perkhidmatan genetik. Mereka boleh membuat temujanji untuk kaunseling genetik untuk mengetahui lebih lanjut tentang risiko kanser mereka pada masa hadapan dan mempertimbangkan ujian genetik untuk memeriksa sama ada mereka telah mewarisi perubahan signifikan dalam gen BRCA1 atau BRCA2.

c) Apakah yang akan berlaku sekiranya keputusan ujian tidak jelas?

Kadangkala perubahan gen yang ditemui dalam sampel anda dikenali sebagai "varian yang tidak diketahui maksudnya". Ini bermakna kami menemui perubahan gen yang tidak disenaraikan sebagai punca yang signifikan bagi kanser oleh pakar. Penilaian lanjut mungkin diperlukan untuk memutuskan sama ada ia berkaitan dengan kanser anda.

Keputusan ini bagaimanapun tidak membantu dalam keputusan pengurusan kanser semasa anda. Pasukan kanser akan merujuk anda ke klinik genetik. Pakar genetik akan menerangkan keputusan tersebut dengan lebih terperinci. Mereka juga akan berbincang dengan anda sama ada ujian genetik selanjutnya akan membantu untuk memeriksa sama ada perubahan gen itu berkaitan dengan kanser anda.

8. Bagaimanakah data peribadi saya dikendalikan?

Semua data peribadi anda akan disimpan di bawah peruntukan Akta Perlindungan Data Peribadi 2010. Data peribadi dan keputusan ujian anda akan disimpan dengan selamat. Hanya kakitangan hospital dan mereka yang terlibat dalam melaporkan keputusan akan mempunyai akses kepada data anda. Mereka semua terlatih dalam pengendalian dan perlindungan data.

9. Adakah ujian tersebut memberi implikasi kepada keluarga saya?

Pada kebanyakan mereka yang membuat ujian genetik ini, perubahan signifikan dalam gen BRCA1 atau BRCA2 tidak ditemui. Ini bermakna kanser anda bukan disebabkan oleh perubahan gen BRCA1 atau BRCA2. Keputusan ujian ini tidak mempunyai sebarang implikasi yang berkemungkinan pada keluarga anda. Risiko kanser keluarga anda adalah sama seperti populasi umum.

Jika keputusan ujian anda positif (anda membawa perubahan gen yang signifikan), sebahagian ahli keluarga anda mungkin turut mewarisi perubahan gen tersebut. Mereka mungkin ingin membuat

temu janji dengan pakar genetik untuk membincangkan sama ada perlu menjalani ujian genetik atau tidak.

10. Adakah ujian mempunyai implikasi terhadap insurans dan pekerjaan saya?

Sekiranya anda mempunyai insurans hayat, insurans penyakit kritikal atau insurans perlindungan pendapatan selepas ujian gen dilakukan, anda perlu mendedahkan keputusan ujian tersebut serta maklumat tentang diagnosis kanser anda.

Keputusan ujian genetik anda tidak berkemungkinan menjejaskan perlindungan insurans anda yang sedia ada. Jika anda menjalani ujian gen selepas polisi insurans anda berkuat kuasa, anda TIDAK perlu mendedahkan keputusan ujian anda.

Walau bagaimanapun, ahli keluarga anda perlu memberikan maklumat kepada syarikat insurans tentang diagnosis kanser anda dan keputusan ujian apabila ditanya tentang sejarah keluarga mereka jika mereka maklum mengenainya.

Jika keputusan ujian adalah normal, ini mungkin diambil pertimbangan oleh sesetengah syarikat insurans yang mengambil kira kesan buruk sejarah keluarga terhadap polisi. Oleh itu, ahli keluarga anda boleh memilih untuk memberikan maklumat tentang keputusan ujian yang normal ini kepada syarikat insurans.

Anda perlu mengetahui bahawa Akta Tanpa Diskriminasi Maklumat Genetik (GINA) tidak terdapat di Malaysia dan beberapa negara lain di dunia.

11. Adakah saya mesti mengambil ujian genetik?

Tidak, ia keputusan anda sama ada untuk mengambil ujian ini ataupun tidak. Keputusan anda TIDAK akan menjejaskan standard penjagaan kesihatan yang disediakan oleh hospital atau kakitangan.

12. Bagaimana jika saya tidak pasti sama ada saya mahu menjalani ujian gen atau tidak?

Kami mencadangkan anda berbincang perkara ini dengan lebih lanjut bersama pakar dalam pasukan kanser atau pasukan genetik untuk mendapatkan maklumat lanjut sebelum membuat keputusan.

13. Apakah yang akan berlaku seterusnya jika saya bersetuju untuk mengambil ujian tersebut?

Jika anda bersetuju untuk mengambil ujian ini, anda perlu menandatangani borang persetujuan selepas doktor menjelaskan tentang ujian tersebut dengan lebih terperinci. Anda perlu menyediakan sampel darah atau sampel bukal (sel dari pipi dalaman anda) untuk ujian genetik.

Jika anda mempunyai sebarang pertanyaan, sila hubungi

(E.g. nombor WhatsApp Pusat Sumber Kanser Payudara PPUM)