

Bệnh sử gia đình và các yếu tố nguy cơ về di truyền

Trong hầu hết các trường hợp, ung thư tuyến tụy không di truyền trong gia đình. Tuy nhiên, khoảng 10% bệnh ung thư tuyến tụy là kết quả của những thay đổi di truyền.

Một số tình trạng di truyền liệt kê dưới đây cũng có thể làm tăng nguy cơ mắc ung thư tuyến tụy. Điều quan trọng cần biết là mặc dù điều này có nghĩa là nguy cơ mắc ung thư tuyến tụy của một người cao hơn so với dân cư nói chung, nhưng hầu hết mọi người sẽ không mắc ung thư tuyến tụy.

Nếu lo lắng về tình trạng di truyền hoặc bệnh sử ung thư tuyến tụy của gia đình và cách nó có thể ảnh hưởng đến quý vị, hãy thảo luận với bác sĩ gia đình và/hoặc chuyên gia tư vấn về di truyền.

Ung thư tuyến tụy di truyền trong gia đình

Ung thư tuyến tụy đôi khi có thể "di truyền trong gia đình" do vấn đề gen di truyền. Gen mang thông tin chỉ dẫn về cách cơ thể chúng ta hoạt động và chúng ta được thừa hưởng chúng từ cha mẹ. Một số gen có tác dụng bảo vệ chống lại ung thư. Nếu có vấn đề về ADN và một gen không hoạt động bình thường, nguy cơ bị ung thư bao gồm ung thư tuyến tụy có thể cao hơn bình thường.

Ung thư tuyến tụy di truyền trong gia đình là những trường hợp bệnh xảy ra ở nhiều người thân trong gia đình, ngay cả khi nguyên nhân di truyền đã không được biết đến.

Quý vị có thể dễ bị ung thư tuyến tụy hơn nếu:

- Có hai hoặc nhiều người thân (như cha mẹ, anh chị em ruột hoặc con cái) được chẩn đoán bị ung thư tuyến tụy.
- Có ba hoặc nhiều người thân cùng một bên gia đình bị ung thư tuyến tụy.
- Trong khi nhiều trường hợp trong một gia đình có thể xảy ra ngẫu nhiên, thì càng có nhiều trường hợp trong đó có nhiều khả năng xuất hiện yếu tố di truyền gây ung thư.

Hội chứng ung thư gia đình

Ở một số gia đình, ung thư tuyến tụy có liên quan đến các tình trạng di truyền hiếm gặp gọi là hội chứng ung thư gia đình. Những hội chứng này là do các biến thể ADN cụ thể trong gen làm tăng nguy cơ ung thư tuyến tụy và các loại ung thư khác.

Các ví dụ về hội chứng ung thư gia đình liên quan đến ung thư tuyến tụy bao gồm:

Hội chứng/Tình trạng	(Những) gen có liên quan	Chức năng của gen	Các bệnh ung thư có liên quan
Hội chứng Peutz-Jeghers	STK11	Ngăn chặn ung thư (ức chế khối u)	Ung thư vú, trực tràng, phụ khoa, tuyến tụy, dạ dày và tinh hoàn
Biến thể gây bệnh BRCA1 và BRCA2	BRCA1, BRCA2	Ngăn chặn ung thư (ức chế khối u)	Ung thư vú, phụ khoa, tử cung, tuyến tiền liệt và tuyến tụy
Biến thể gây bệnh PALB2	PALB2	Ngăn chặn ung thư (ức chế khối u)	Ung thư vú, buồng trứng, tuyến tụy và tuyến tiền liệt
Hội chứng u hắc tố đa nốt ruồi không điển hình di truyền trong gia đình (FAMMM)	CDKN2A (trang 16)	Ngăn chặn ung thư (ức chế khối u)	Ung thư hắc tố và ung thư tuyến tụy
Hội chứng Lynch	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	Hồi phục ADN	Ung thư đại tràng, nội mạc tử cung, dạ dày, buồng trứng, niệu quản, tuyến tiền liệt và tuyến tụy
Biến thể gây bệnh ATM	ATM	Hồi phục ADN	Ung thư vú, tuyến tụy và tuyến tiền liệt
Viêm tụy di truyền	PRSS1	Sản sinh men tiêu hóa	Ung thư tuyến tụy

Có tình trạng di truyền liên quan đến ung thư tuyến tụy không có nghĩa là quý vị chắc chắn sẽ bị ung thư tuyến tụy. Tuy nhiên, nó làm tăng nguy cơ quý vị dễ bị ung thư tuyến tụy so với những người khác.

Nếu quý vị lo ngại mình có nguy cơ mắc ung thư tuyến tụy, điều quan trọng là phải thảo luận với bác sĩ hoặc chuyên gia tư vấn về di truyền. Chuyên gia tư vấn về di truyền có thể giúp giải đáp các thắc mắc và lo ngại cũng như cung cấp thông tin và hỗ trợ quyết định về xét nghiệm di truyền của quý vị.

Cách duy nhất để xác nhận xem quý vị có biến thể gen liên quan đến việc tăng nguy cơ mắc ung thư tuyến tụy hay không là thông qua xét nghiệm di truyền, mà sẽ do nhà di truyền học hoặc chuyên gia tư vấn về di truyền hướng dẫn.

Xét nghiệm di truyền

Xét nghiệm di truyền là gì?

Xét nghiệm di truyền nghiên cứu vật liệu mang thông tin di truyền (ADN) có chung với người thân cùng huyết thống của quý vị. Xét nghiệm di truyền thường bao gồm xét nghiệm máu. Đôi khi có thể thực hiện xét nghiệm bằng nước bọt.

Xét nghiệm di truyền có thể tìm ra những vấn đề quan trọng. Mặc dù có thể có ít vấn đề phát sinh, nhưng nhận thức được những vấn đề có thể xảy ra này là quan trọng. Quý vị sẽ có cơ hội nêu ra thắc mắc và lo ngại của mình và quyết định có nên tiến hành xét nghiệm di truyền hay không.

Điều quan trọng là phải hiểu rằng kết quả xét nghiệm di truyền thường không chỉ ra rằng quý vị mắc bệnh hoặc bị rối loạn, hoặc liệu quý vị có bị ung thư tuyến tụy hay không. Xét nghiệm này chỉ có thể cho thấy quý vị có nguy cơ mắc bệnh hoặc bị rối loạn cao hơn.

Một số đơn xin đăng ký bảo hiểm (ví dụ: một số loại bảo hiểm nhân thọ và bảo hiểm thu nhập) có thể hỏi quý vị đã xét nghiệm di truyền hay chưa. Xét nghiệm di truyền không ảnh hưởng đến bảo hiểm y tế ở Úc theo bất kỳ cách nào.

Tôi có thể xét nghiệm di truyền ung thư tuyến tụy không?

Quý vị có thể được giới thiệu đến bác sĩ di truyền học hoặc chuyên gia tư vấn về di truyền nếu quý vị có bệnh sử gia đình bị ung thư tuyến tụy hoặc nếu gia đình quý vị có tình trạng di truyền làm tăng nguy cơ mắc bệnh ung thư tuyến tụy.

Nhà di truyền học hoặc chuyên gia tư vấn về di truyền sẽ tư vấn cho từng cá nhân về bất kỳ lựa chọn nào có liên quan đến xét nghiệm di truyền và/hoặc đề nghị thực hiện bất kỳ cuộc kiểm tra nào.

Nếu quý vị được đề nghị xét nghiệm di truyền, quyết định có thực hiện xét nghiệm hay không là hoàn toàn tùy thuộc vào quý vị và quý vị có thể dành nhiều thời gian tùy ý để quyết định. Nếu xét nghiệm cho thấy biến thể gen, nhà di truyền học hoặc chuyên gia tư vấn về di truyền sẽ tư vấn các bước tiếp theo về cách chủ động chăm sóc sức khỏe của quý vị, bao gồm các lựa chọn kiểm tra sức khỏe đều đặn.

Vui lòng liên hệ với chúng tôi để biết thêm thông tin qua số 03 9426 8880 hoặc email EJreissatiFamilyPan@epworth.org.au.