

Keputusan Diagnosis LFS

Walaupun diagnosis LFS boleh kelihatan membebankan, individu mesti menyedari tentang penyakit ini supaya mereka boleh menguruskan penjagaan kesihatan mereka dengan lebih baik dan dapat mengubah gaya hidup tidak sihat seperti merokok untuk mengurangkan pendedahan diri terhadap agen penyebab kanser. Disebabkan pesakit dengan LFS sering menghidap kanser pada usia lebih muda, melakukan pemeriksaan dan ujian saringan berkala untuk mengesan pelbagai jenis kanser adalah sangat penting – lebih awal kanser dikesan dan dirawat dengan sewajarnya, lebih baik peluang untuk mendapatkan keputusan yang baik. Penyelarasan dengan setiap badan perubatan juga penting untuk memastikan bahawa diagnosis LFS akan dipertimbangkan dalam rawatan penyakit-penyakit lain, khususnya berkenaan dengan penggunaan radioterapi.



Mengenai LiFE Consortium

Li-Fraumeni Exploration (LiFE) Research Consortium terdiri daripada pakar perubatan dan saintis berdedikasi dari seluruh dunia. Mereka berkongsi satu matlamat untuk membantu menambah baik kehidupan pesakit yang menghidap LFS dan sedang memperluaskan pengetahuan kami tentang penyakit ini melalui penyelidikan kolaboratif. Cari senarai pusat penyelidikan dan rawatan yang paling biasa dengan LFS di bawah tab Sumber Perubatan www.LFSAssociation.org.



Find Support at the LFSA

Li-Fraumeni Syndrome Association
P.O. Box 6458 Holliston, MA01746
855-239-LFSA (5372)
LFSAssociation.org

This brochure has been made possible through an unrestricted grant from Myriad Genetic Laboratories, Inc.



Legal Disclaimer

The information presented here is intended to provide general information for the LFS community. It is not intended to replace consultation with qualified medical professionals familiar with the conditions and considerations for any individual.



Kesedaran LFS penting
Memperkasa keluarga dan
Pembekal untuk membuat yang
terbaik
Keputusan penjagaan kesihatan

Ketahui lebih lanjut tentang Li-Fraumeni syndrome (LFS).

Apakah Sindrom Li-Fraumeni dan Risikonya?

Sindrom Li-Fraumeni (LFS) ialah penyakit genetik yang jarang berlaku yang meningkatkan risiko untuk menghadapi pelbagai jenis kanser. **LFS menjejaskan kedua-dua lelaki dan wanita dan telah dikenal pasti dalam keluarga-keluarga di seluruh dunia.** Kanser yang berkaitan dengan penyakit ini boleh berlaku pada sebarang peringkat umur, tetapi salah satu sifat utama LFS adalah risiko yang tinggi untuk kanser berlaku pada zaman kanak-kanak: dalam satu kajian yang diterbitkan pada tahun 2015, dilaporkan bahawa lebih daripada **40% kanak-kanak dengan LFS menghidap kanser sebelum umur 18 tahun.** Di samping itu, wanita mempunyai hampir 100% peluang untuk mendapat kanser dalam hayat mereka disebabkan risiko kanser payudara mereka yang meningkat dengan ketara.



Memahami Punca-punca LFS

LFS disebabkan oleh mutasi dalam gen penindas tumor TP53. Jika berfungsi dengan betul, gen ini mengawal pertumbuhan sel yang tidak normal, lalu mencegah pembentukan kanser. Manusia mempunyai dua salinan TP53 dalam setiap sel mereka – untuk orang yang menghidap LFS, salah satu daripada gen TP53 ini tidak berfungsi dengan betul, atau tiada sama sekali.

Kebanyakan orang dengan LFS mewarisi mutasi daripada ibu bapa, tetapi LFS juga boleh terhasil daripada mutasi baru (de novo) tanpa melibatkan ibu bapa atau sejarah kanser keluarga. **Setiap anak daripada ibu bapa yang menghidap LFS mempunyai 50% peluang untuk mewarisi penyakit ini.** Atas sebab ini, individu dengan LFS harus membincangkan implikasi reproduktif bersama doktor mereka dan/atau kaunselor genetik.

Kanser-kanser Paling Berkaitan (Kanser Teras) Dengan LFS Termasuk:

- Sarkoma tisu lembut (seperti rabdomiosarkoma anaplastik)
- Osteosarkoma
- Kanser payudara (pramenopaus)
- Tumor otak dan sistem saraf pusat (CNS) (seperti glioma, karsinoma pleksus koroid, SHH subjenis meduloblastoma, neuroblastoma)
- Karsinoma adrenokorteks
- Leukemia akut

Kanser Lain yang Dikesan dalam LFS, Namun Tidak Sekerap Kanser Teras:

- Adenokarsinoma paru-paru
- Melanoma
- Tumor gastrousus (seperti kolon, pankreas)
- Ginjal
- Tiroid
- Sel-sel kuman gonad (seperti ovari, testis dan prostat)

Jenis-jenis kanser dan peringkat umur kanser dihidap berbeza-beza antara keluarga LFS. **Ramai individu dengan LFS menghidap dua atau lebih kanser utama sepanjang hayat mereka.** Doktor dan kaunselor genetik mungkin dapat memberi maklumat risiko kanser yang lebih spesifik kepada individu selepas mengkaji maklumat sejarah keluarga dan butiran dalam perubahan gen TP53 mereka. Walaupun risiko menghidap kanser meningkat, **tidak semua orang dengan mutasi ini akan menghidap kanser.**



Jika Anda Memenuhi Mana-mana Kriteria Berikut, Bercakap dengan Pakar Perubatan Anda Mengenai Saringan LFS:

- Anda telah didiagnosis dengan kanser dalam spektrum kanser LFS yang disenaraikan dalam risalah ini sebelum usia 46 tahun DAN mempunyai sekurang-kurangnya seorang saudara dekat yang menghidap kanser berkaitan LFS sebelum usia 56 tahun atau dengan beberapa kanser.
- Anda telah didiagnosis dengan beberapa jenis kanser, dua daripadanya tergolong dalam spektrum kanser LFS yang disenaraikan dalam risalah ini, dengan kanser pertama anda sebelum umur 46 tahun.
- Anda seorang wanita yang didiagnosis dengan kanser payudara sebelum umur 31 tahun.
- Anda mempunyai sejarah kanser adrenokorteks, karsinoma pleksus koroid, atau rabdomiosarkoma subtipe anaplastik embrio.

Kaunselor Genetik dan Ujian Genetik

Menentukan jika seseorang atau keluarga mempunyai LFS akan bermula dengan mengambil sejarah keluarga. Individu yang memenuhi mana-mana kriteria yang disenaraikan dalam risalah ini harus dinilai untuk LFS.

Rujukan sering akan dibuat kepada kaunselor genetik, seorang profesional perubatan yang khusus dalam mengenal pasti keadaan genetik dan keturunan, seperti LFS. Kaunselor genetik boleh memberi peluang kepada individu dan keluarga untuk berbincang mengenai implikasi ujian genetik, dan membantu menggabungkan diagnosis ke dalam penjagaan kesihatan dan kehidupan mereka. Ujian genetik melibatkan analisis sampel seperti darah atau air liur untuk mengesan perubahan dalam gen TP53. Sebaik-baiknya, proses ujian genetik harus dimulakan dengan ahli keluarga yang telah menghidap kanser. Jika perubahan yang menyebabkan LFS dikenal pasti, maka saudara-mara lain harus mempertimbangkan ujian genetik untuk menentukan orang lain yang mungkin berisiko.

Individu yang sedang mempertimbangkan ujian genetik boleh mempunyai kebimbangan tentang bagaimana maklumat genetik mereka boleh diperoleh atau digunakan oleh majikan atau syarikat insurans. Kaunselor genetik boleh memberi lebih maklumat mengenai kemungkinan ini berlaku dan perlindungan terhadap diskriminasi genetik.