

Sendwòm Kansè Grennen nan Vant Ereditè: Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyant patojèn nan jèn *CDH1* la

Objektif dokiman sa a se pou ba ou enfòmasyon detaye konsènan rezilta tès jenetik ou ka li l epi diskite avèk founisè medikal ou. Chèchè yo ap kontinye etidye jèn *CDH1*, donk tanpri verifye avèk founisè medikal ou yon fwa pa ane pou konnen nenpòt nouvo enfòmasyon ki ka enpòtan pou ou ak manm fanmi ou. (Tanpri gade dènye paj la pou yon glosè tèm medikal ki souliye nan dokiman sa a.)

Ou gen yon varyant patojèn nan jèn *CDH1* la . Sa vle di ou genyen sendwòmKansè Gastrik (Vant) Ereditè Difize .

Ki sa ki kansè ereditè?

- Kansè se yon maladi ki komen. Nan Etazini, yon (1) moun sou 3 ap devlope kèk tip kansè pandan lavi yo.
- Anviwon 5 a 10% nan kansè yo (jiska 1 sou 10) ereditè. Yon kansè ereditè rive lè yon moun fèt avèk yon varyan patojèn (yo rele li tou mitasyon) nan yon jèn ki ogmante chans pou devlope kèk tip kansè. Yon varyan patojèn kapab pase de yon jenerasyon a yon lòt.
- Tipikman, fanmi ki gen yon varyan patojèn *CDH1* gen youn oswa plis nan karakteristik sa yo:
 - Kansè vant difize
 - Kansè tisi glandilè tete nan moun ki te asiye fi nan nesans
 - Moun ki gen plis pase yon (1) dyagnostik kansè (pa egzanp, de (2) kansè tisi glandilè tete, oswa kansè vant difize ak kansè tisi glandilè tete)
 - Plizyè manm fanmi ki gen kansè ki gen rapò ak *CDH1*
 - Kansè ki gen rapò ak *CDH1* nan plizyè jenerasyon nan yon fanmi
 - Gen kèk fanmi ki ka gen yon istwa lè v fann/palè fann ak kansè vant difize

Kisa ki yon varyan patojèn?

- ADN se materyèl jenetik nou ki transmèt de paran an pitit. Li gen ladan l enstriksyon sou kòman kò nou devlope, grandi, epi fonksyone. Yon jèn se yon ti moso ADN ki gen yon travay espesifik pou fè nan kò a. Kèk jèn detèmine karakteristik tankou koulè zye, tandiske lòt jèn enplike nan sante nou.
- Nou tout gen varyasyon nan jèn nou ki fè nou diferan youn ak lòt. Pifò nan varyasyon sa yo pa chanje fason jèn nou yo fonksyone. Sepandan, kèk varyasyon anpeche yon jèn fonksyone kòrèkteman. Tip varyasyon sa a rele yon varyan patojèn oswa mitasyon.

Poukisa gen varyant patojèn sa a lakòz yon risk ogmante pou kansè?

- Wòl jèn *CDH1* se pou prevni kansè. Yo rele sa yon jèn ki siprime timè. Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn ki siprime timè a ede nou prevni kansè pa kontwole devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn *CDH1* gen sèlman yon kopi k ap travay nan jèn *CDH1* la, kidonk risk pou kansè yo pi wo pase mwayèn.

Ki risk pou kansè ki gen rapò ak varyan patojèn sa a?

- Moun ki fèt ak yon varyant patojèn *CDH1* (ki gen sendwòm HDGC) gen pi gwo risk pou sèten kalite kansè ki dekri nan tab ki anba a.

Tab: **Risk kansè pou tout lavi (chans pou w jwenn kansè nenpòt ki lè pandan lavi)**

Moun ki gen yon varyan patojèn <i>CDH1</i>	
Kansè vant difize (asiyen gason nan nesans)	42-70%
Kansè vant difize (asiyen fi nan nesans)	33-83%
Kansè tisi glandilè tete (asiyen fi nan nesans)	39-60%
Kansè kolon	Prèv ensifizan

Adapte de rekòmandasyon IGCLC, 2020, Direktiv Vant Rezo Nasyonal pou Tout Kansè (National Comprehensive Cancer Network Gastric Guideline), v1.2023, Rezo Nasyonal pou Tout Kansè Evalyasyon Gwo Risk Jenetik ak pou Fanmi (National Comprehensive Cancer Network Genetic/Familial High-Risk Assessment): Direktiv pou Tete, Ovè ak Pankreyas, v3.2023

*Risk sa yo baze sou moun ki pa t benefisye seyans depistaj regilye ak/oswa lòt tretman tankou operasyon pou diminye risk yo.

- Yo montre chif anwo yo sou fòm yon entèval. Se paske tout fanmi oswa moun pa gen egzakteman menm degre risk. Faktè anviwònmantral yo, fason w ap viv, antesedan medikal pèsònèl, antesedan fanmi an ak kansè, ak lòt faktè jenetik oswa sa yo pa konnen ka afekte risk yo.

Èske li posib pou ranje varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou ranje yon varyan patojèn nan jèn *CDH1* la. Sepandan, li posib pou chanje swen medikal ou ak kèk bagay nan fason ou ap viv. Founisè ou a (yo) ap travay avèk ou pou diskite sou opsyon sa yo epi kreye yon plan sante medikal ki bon pou ou.

Ki rekòmandasyon swen medikal yo?

Rekòmandasyon swen medikal pou moun ki gen yon variant patojèn *CDH1* divize an twa (3) kategori: **siveyans**, **operasyon**, ak **medikaman**.

Siveyans:

Objektif siveyans (ki rele tou 'depistaj') se fè dyagnostik kansè nan yon etap osi bonè ke posib. Malgre ke syantis ak doktè pa ka anpeche yon kansè devlope, deteksyon bonè enpòtan. Lè yon kansè detekte bonè, li gen plis chans pou trete avèk siksè. Gen trè bon metòd siveyans pou kèk tip kansè, men pa pou tout. **Espesyalman, tanpri gade enfòmasyon ki anba a konsènan prevansyon chirijikal kansè vant difize kont siveyans.**



Tab ki anba a montre rekòmandasyon siveyans pou moun ki gen yon varyan patojèn *CDH1*. Tanpri remake sa yo se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè vant difize	Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la. Andoskopi anwo ak plizyè
byopsi o aza chak 6-12 mwa jiskaske gastrektomi. Kansè nan tete (yo asiyen fi nan nesans)	Mamogram ak konsiderasyon tomosentèz chak ane, kòmanse nan laj 30 an. Konsidere MRI tete ak kontras chak ane, kòmanse nan laj 30 an
Kansè kolon	Dapre istwa pèsònèl ak fanmi, konsidere koloskopi chak 3-5

ane, kòmanse nan laj 40 an. *Adapte de rekòmandasyon IGCLC, 2020, Direktiv Vant Rezo Nasyonal pou Tout Kansè (National Comprehensive Cancer Network Gastric Guideline), v1.2023, Rezo Nasyonal pou Tout Kansè Evalyasyon Gwo Risk Jenetik ak pou Fanmi (National Comprehensive Cancer Network Genetic/Familial High-Risk Assessment): Direktiv pou Tete, Ovè ak Pankreyas, v3.2023

*Baze sou opinyon ekspè

Opsyon operasyon pou diminye risk yo:

Objektif operasyon pou diminye risk se diminye risk kansè pa retire tisi ki an sante anvan kansè a devlope. Se sa yo rele tou operasyon profilaktik. Operasyon pou diminye risk la p ap elimine chans pou gen yon kansè, men l ap diminye chans lan anpil.

- **Gastrektomi total pwofilaktik (PTG):** Depistaj pa te pwouve yo detekte kansè nan vant difize lè li ka geri; Se poutèt sa, yo met anpil aksan sou rekòmandasyon operasyon prevantif pou moun ki pote yon varyan patojèn *CDH1* nan fanmi HDGC konfime. PTG retire tout vant la, atache èzofaj la dirèkteman nan ti entesten an, epi sa a ta dwe fèt pa yon chirijyen ki resevwa fòmasyon espesyal. PTG prèske elimine chans pou kansè nan vant. Sepandan, sa a se yon gwo operasyon, kidonk li enpòtan pou byen diskite sou risk ak benefis yo ak founisè medikal ki resevwa fòmasyon espesyal.
- **Mastektomi bilateral pwofilaktik (Prophylactic bilateral mastectomy, PBM):** Nan operasyon sa a yo retire tisi tete ki an sante yo pou diminye chans pou gen kansè nan tete pa plis pase 90%. Paskè gen zouti efikas pou siveyans kansè nan tete, fi ki gen varyan patojèn *CDH1* ka chwazi siveyans kòm yon altènativ akseptab pou Mastektomi bilateral pwofilaktik (PBM). Chwazi ant Mastektomi bilateral pwofilaktik (PBM) ak siveyans se yon desizyon trè pèsònèl, poutèt sa li enpòtan pou panse ak avantaj epi dezavantaj pou chak opsyon, ki ka diskite avèk founisè medikal ki fòme espesyalman. Fi ki ap panse pou fè yon Mastektomi Bilateral Pwofilaktik (PBM) ka gen kesyon konsènan opsyon pou rekonstriksyon tete (rekonstriksyon fòm tete a atravè enplan oswa tisi) ki kapab diskite avèk yon chirijyen ki fòme espesyalman pou tete.

Medikaman (Chimyoprevansyon):

Nan kèk ka, yo ka preskri medikaman pou diminye chans pou devlope kansè.

- Aktyèlman pa gen okenn medikaman ki ede diminye risk pou kansè difize nan vant. Sepandan, *H. Pylori* se yon enfeksyon bakteri ki te asosye ak kansè nan vant. Pasyan ki gen risk pou kansè nan vant ta dwe pale ak doktè yo sou posiblite pou yon enfeksyon *H. Pylori* epi jwenn tretman apwopriye si sa nesèsè.

Ki moun mwen ta dwe wè pou swen medikal mwen an?

Li enpòtan pou jwenn yon founisè swen sante ou fè konfyans pou yon suivi pou swen alontèm. Founisè swen prensipal ou a ka kapab ba ou kèk nan swen sa a. Nan kèk ka, ou ka bezwen wè yon founisè medikal ki fòme espesyalman. Nou kontan ba ou referans pou espesyalis Mass General si sa nesèsè.

Kòman mwen kapab viv yon estil lavi ki bon pou sante pou diminye risk pou devlope kansè?

Tout moun dwe suiv yon estil lavi ki bon pou sante, men sa a ka pi enpòtan pou moun ki gen yon risk kansè ki ogmante. Selon Sosyete Ameriken pou Kansè, yon estil lavi ki bon pou sante genyen ladan l:

- Evite tabak.
- Kenbe yon pwa ki an sante.



- Patisipe nan aktivite fizik regilye.
- Kenbe yon rejim alimantè ki an sante ak anpil fwi ak legim.
- Limite tèt ou a pa plis pase 1-2 bwason ki gen alkòl pa jou.
- Pwoteje po ou ak je ou kont solèy la.
- Konnen pwòp kò ou ak istwa medikal, istwa fanmi ou, ak risk ou yo.
- Fè konsiltasyon verifikasyon sante regilye ak tès depistaj kansè.

Ki chans ki genyen pou manm fanmi mwen yo tou genyen varyan patojèn?

- **Timoun ou yo:** Chak pitit ou yo gen 50% chans pou yo eritye kopi nòmal (k ap travay) *CDH1* la jèn ak yon chans 50% pou eritye varyan patojèn *CDH1* (kopi ki pa travay la).
 - Laj rekòmande pou ofri tès bay fanmi ki riske pa byen etabli. Yo te rapòte ka kansè nan gastric difize avanse ki ra nan fanmi HDGC anvan laj 18 an, men risk jeneral pou kansè difize nan vant anvan laj 20 an ba. Opinyon ekspè sijere konsiderasyon tès jenetik ka kòmanse nan laj konsantman (16-18 ane). Moman pou fè tès jenetik minè yo merite yon konsiderasyon serye sou sante sikolojik, emosyonèl ak fizik moun nan ak fanmi yo. Se yon desizyon konplèks e risk ak benefis yo ta dwe byen diskite ak ekip ekspè swen sante nou an.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan pifò ka yo, frè ak sè yon moun ki gen varyan patojèn *CDH1* lan gen 50% chans pou gen menm varyan patojèn lan. Anplis, lòt manm fanmi an (tankou paran, kouzen, matant, tonton) ka gen risk tou pou gen varyan patojèn.
- **Planifikasyon famiyal:** Moun ki gen varyan patojèn *CDH1* ka gen enkyetid konsènan transmisyon varyan patojèn *CDH1* bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktiv ki kapab utilize pou diminye chans pou transmisyon varyan patojèn *CDH1* bay yon timoun. Si ou enterese pou aprann plis konsènan opsyon sa yo, tanpri kontakte konseye jenetik ou pou yon referans.

Lèt ou resevwa nan men konseye jenetik ou ap ba ou plis rekòmandasyon espesifik konsènan ki manm fanmi ki kandida pou yon tès jenetik. Sepandan, ou mèt kontakte nou pou nenpòt kesyon.

Ki kote mwen ka jwenn plis enfòmasyon?

Pa ezite kontakte nou si ou gen nenpòt kesyon oswa si ou ta renmen jwenn resous anplis. Li gen dwa bon pou kèk moun pou yo pale avèk lòt moun ki gen varyan patojèn *CDH1* ki gen menm enkyetid yo. N ap kontan aranje sa a pou ou si ou enterese.

Sa ki anba la a se yon lis lòt sous enfòmasyon:

Center for Cancer Risk Assessment
Sant Evalyasyon Risk pou Kansè
Mass General Cancer Center
Sant Kansè Mass General
www.massgeneral.org/ccra
(617) 724-1971

American Cancer Society
Sosyete Ameriken pou Kansè
www.cancer.org
(800) 227-2345

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)
Plase Pou Fè Fas a Risk Kansè (FORCE)
www.facingourrisk.org
(866) 288-RISK

No Stomach for Cancer
www.nostomachforcancer.org
(855) 355-0241



Glosè pou tèm ki gen rapò ak jenetik kansè:

- **Asiyen fi nan nesans/Asiyen gason nan nesans:** Li refere a sèks yon doktè oswa fanmsaj itilize pou dekri yon timoun nan nesans dapre anatomi ekstèn yo.
- **Selil:** Inite estriktirèl ak fonksyonèl debaz pou tou èt vivan. Chak selil se yon ti resipyan pwodui chimik ak dlo ki vlope ak yon manbràn. Kò moun fèt ak 100 trilyon selil ki fòme tout pati kò a tankou ògàn, zo ak san.
- **ADN:** Asid Dezoksiribonikleyik oswa ADN, se materyèl jenetik la ki transmèt de paran a pitit, ki bay enstriksyon sou kòman kò nou devlope, grandi, ak fonksyone chak jou li.
- **Deteksyon (Depistaj) bonè:** Pwosesis kote yo jwenn kansè a lè li fèk kòmanse devlope.
- **Jèn:** Yon jèn se yon ti mòso nan ADN la ki bay enstriksyon pou yon trè espesifik.
- **Trè ereditè:** Yon karaktè oswa karakteristik yon paran transmèt bay yon pitit li.
- **Risk pou kansè pandan lavi:** Chans pou yon moun devlope kansè pandan lavi l. Yo defini li pafwa kòm chans ki genyen pou yon moun devlope kansè nan laj 75 oswa 80 ane.
- **Varyan patojèn:** Yon chanjman nan yon jèn ki anpeche li fonksyone kòrèkteman. Yo rele tou mitasyon.
- **Operasyon pou diminye risk:** Operasyon pou retire tisi oswa ògàn ki an sante yo anvan kansè a devlope. Yo rele li tou operasyon pwofilaktik.
- **Siveyans:** Tès depistaj oswa pwosedi pou chèche siy bonè devlopman kansè oswa kansè retounen (repetisyon).
- **Sendwom:** Yon seri siy ak sentòm ki parèt ansanm epi ki karakterize yon maladi oswa yon kondisyon medikal.
- **Jèn k ap siprime timè:** Lè yo fonksyone kòrèkteman, jèn k ap siprime timè yo anpeche kansè yo devlope pa kontwòle kwasans selil yo.

