

Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn *CHEK2* la

Objektif dokiman sa a se pou ba ou enfòmasyon detaye konsènan rezilta tèst jenetik w ou ka li epi diskite avèk founisè medikal ou. Chèchè yo ap kontinye etidye jèn *CHEK2* la, donk tanpri verifye avèk pwofesyonèl swen sante ou yo 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.)

Kisa ki yon kansè ereditè?

- Kansè se yon maladi ki komen. Nan Etazini, yon (1) moun sou 3 devlope kèk tip kansè pandan lavi l.
- Anviwon 5 a 10% nan kansè yo (jiska 1 sou 10) ereditè. Yon kansè ereditè rive lè yon moun fèt ak yon varyan patojèn (ki rele tou yon mitasyon) nan yon jèn ki ogmante chans pou devlope sèten kalite kansè. Yon varyan patojèn kapab pase de yon jenerasyon a yon lòt.
- Paske *CHEK2* lye ak yon ogmantasyon modere pou kansè, kèk fanmi ki gen yon varyan patojèn *CHEK2* pa ka montre karakteristik tipik yon sendwòm kansè ereditè. Lòt fanmi ka gen yon istwa ki gen ladan kansè nan tete nan fanm ak/oswa kansè nan kolon.

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 oswa wotè, pandan 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 lè ou gen varyan patojèn sa a li lakòz risk pou yon kansè ogmante?

- Travay jèn *CHEK2* se pou anpeche kansè. Yo rele sa yon jèn ki siprime timè. Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn ki siprime timè a ede nou prevni kansè pa kontwòle devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn *CHEK2* gen sèlman yon kopi k ap travay nan jèn *CHEK2* 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 varyan patojèn *CHEK2* gen pi gwo risk pou sèten kalite kansè ki dekri nan tablo ki anba a.

Tablo: **Risk Kansè pou Tout Lavi (chans pou w jwenn kansè nenpòt ki lè pandan lavi)**

	Moun ki pa gen yon varyan patojèn	Moun ki gen yon <i>CHEK2</i> varyan patojèn
Kansè nan tete (moun yo asinyen fi depi nesans)	10-12%	20-40%
Kansè kolon	4-5%	5-10%

Rezo Nasyonal pou Tout Kansè Ak Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk Gid pou Tete, Ovè ak Pankreyas, Vèsyon 3.2023

- Yo montre chif anwo yo sou fòm yon entèval. Se paske tout fanmi oswa moun pa gen egzakteman menm degre risk. Risk yo ka afekte pa faktè anviwònman, jan moun ap viv, istwa medikal pèsònèl, istwa kansè nan fanmi an, ak lòt faktè jenetik oswa sa yo pa konnen.
- Varyan patojèn *CHEK2* ka lye ak lòt risk kansè tou. Gen kèk ki anba etid gen ladan òvè, tete (nan moun yo klase kòm gason nan nesans), andomèt, tiwoyid, pwostat, ak melanom.
- Sèten varyan patojèn nan jèn *CHEK2*, tankou p.I157T (p.Ile570Thr), yo asosye ak yon pi ba risk pou kansè nan tete nan moun ki plase fi nan nesans pase tipikman rapòte pou varyan patojèn *CHEK2* yo. (Tanpri revize rapò tèl ou a pou konnen ki varyan patojèn *CHEK2* ou pote.)

Èske li posib pou repara varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou repara varyan patojèn nan jèn *CHEK2*. Sepandan, li posib pou chanje swen medikal ou ak kèk bagay nan jan ou ap viv. Founisè w la (yo) ap travay avèk ou pou diskite sou opsyon sa yo epi kreye yon plan swen medikal ki bon pou ou.

Ki swen medikal yo rekòmande?

Rekòmandasyon swen medikal aktyèl pou moun ki gen varyan patojèn *CHEK2* konsantre sou siveyans kansè (ki pote non 'depistaj' tou). Objektif siveyans lan 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.

Tablo ki anba a bay rekòmandasyon siveyans pou pifò moun ki gen yon varyan patojèn *CHEK2* (adapte de Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk Rezo Nasyonal pou Tout Kansè: Direktiv pou Tete, Ovè ak Pankreyas, Vèsyon 3.2023) *Tanpri sonje byen ke sa yo se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl yo ak fanmi yo ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè nan tete (moun yo asiyen fi nan nesans)	Mamogram chak ane kòmanse nan laj 40 epi konsidere MRI tete ak kontras, kòmanse nan laj 30-35 ane.
Kansè kolon	Depistaj koloskopi chak 5 ane, kòmanse nan laj 40 an, oswa 10 ane anvan laj fanmi premye degre nan dyagnostik kansè kolorektal.

Li enpòtan pou sonje enfòmasyon sou risk kansè ki gen rapò ak *CHEK2* se yon domèn rechèch k ap kontinye. Ofilditan, enfòmasyon sou risk kansè ak rekòmandasyon swen medikal pou moun ki gen varyan patojèn *CHEK2* ka chanje.



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

Li enpòtan pou jwenn yon founisè swen sante ou fè konfyans pou swen swivi alontèm. Founisè swen prensipal ou a ka kapab ba ou kèk nan swen sa a. Nan kèk ka, ou ka bezwen wè founisè medikal ki resevwa fòmasyon espesyal. Nou kontan ba ou referans pou espesyalis Mass General si sa nesesè.

Kòman mwen kapab mennen yon mod vi ki an sante pou diminye risk pou devlope kansè?

Tout moun dwe suiv yon mod vi ki ansante, men sa a ka pi enpòtan pou moun ki gen yon risk ogmante kansè. Selon Sosyete Ameriken pou Kansè, yon mod vi ki ansante genyen ladan l:

- Evite tabak.
- Kenbe yon pwa ki ansante.
- 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 ak zye ou kont solèy.
- Konnen pwòp kò ou ak istwa medikal ou, istwa fanmi ou, ak risk ou yo.
- Fè egzamen medikal regilyèman ak tès depistaj pou kansè.

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

- **Timoun ou yo:** Chak timoun ou yo gen 50% chans pou eritye kopi nòmal (fonksyonèl) jèn *CHEK2* epi 50% chans pou eritye varyan patojèn *CHEK2* an (kopi ki pa fonksyonèl la). Varyan patojèn *CHEK2* yo pa lye ak kansè timoun epi sa pa pral chanje plan swen medikal yon moun anvan laj 30 an. Se poutèt sa, teste timoun yo (minè, ki poko gen laj 18 an) pou varyan patojèn *CHEK2* pa rekòmande.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan pifò ka yo, frè ak sè yon moun ki gen varyan patojèn *CHEK2* a gen 50% chans pou gen menm varyan patojèn lan. Anplis, lòt manm fanmi an (tankou paran, kouzen, kouzin, matant, tonton) ka gen risk tou pou gen varyan patojèn.
- **Planin familyal:** Moun ki gen varyan patojèn *CHEK2* ka gen enkyetid konsènan transmisyon varyan patojèn *CHEK2* a bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktiv ki kapab itilize pou diminye chans pou transmisyon varyan patojèn *CHEK2* bay yon timoun. Si ou enterese pou aprann plis konsènan opsyon sa yo, tanpri kontakte konseyè 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. Gen kèk moun ki twouve li itil pou pale ak lòt moun ki gen varyan patojèn *CHEK2* ki gen menm enkyetid yo. N' ap kontan ranje sa a pou ou si ou enterese.

Men yon lis sous enfòmasyon anplis:

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

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



Hereditary Colon Cancer Takes Guts

www.hcctakesguts.org

info@HCCTakesGuts.org

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)

Plase Pou Fè Fas a Risk Kansè (FORCE)

www.facingourrisk.org

(866) 288-RISK



Glosè pou tèm ki gen rapò ak kansè jenetik:

- **Asiyen fi nan nesans/Asiyen gason nan nesans:** Li refere a sèks yon doktè oswa fanmsaj itilize pou dekri yon timoun lè li fèt dapre anatomi ekstèn yo.
- **Selil:** Inite debaz estriktirèl ak fonksyonèl nenpòt bagay 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 ògan, zo ak san.
- **ADN:** Asid Deyoksiribonikleyik, oswa ADN, se yon materyèl jenetik ki transmèt de paran a pitit, ki bay enstriksyon sou kòman kò nou devlope, grandi, ak fonksyone chak jou.
- **Deteksyon (Depistaj) bonè:** Pwosesis pou jwenn kansè 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 li tou mitasyon.
- **Operasyon pou diminye risk:** Operasyon pou retire tisi oswa ògan ki an sante anvan kansè a devlope. Yo rele tou operasyon profilaktik.
- **Siveyans:** Tès depistaj oswa pwosedi pou chèche siy devlopman kansè ki parèt bonè oswa kansè ki retounen (reparèt).
- **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.

