

Sendwòm Polipoz Adenomatoz Familyal: Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn *APC*

Objektif dokiman sa a se pou ba ou enfòmasyon detaye konsènan rezilta tès jenetik ou ka li l epi diskite avèk founisè medikal ou yo. Chèchè yo ap kontinye etidye jèn *APC* an, donk tanpri verifiye 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.)

Ou gen yon varyan patojèn nan jèn *APC*. Sa vle di ou gensendwòm Polipoz Adenomatoz Familyal (yo rele tou sendwòm FAP).

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.
- Nòmalman, fanmi ki gen ka sendwòm FAP yo gen youn oswa plizyè nan karakteristik sa yo:
 - Kansè nan kolon dyagnostike nan yon laj jèn.
 - Anpil kwasans (polip) nan kolon (sa ki rele polipoz), odinèman soti santèn (100) rive mil e mil (plizyè 1000).
 - Anpil manm fanmi an ki genyen polipoz kolon ak/oswa kansè 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 *APC* 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 kontwole devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt ak sendwòm FAP gen yon sèl kopi jèn *APC* k ap travay, kidonk risk pou kansè yo pi wo pase mwayèn.

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

- Moun ki genyen sendwòm FAP an gen pi gwo risk pou genyen polip ki kapab vin tounen yon kansè nan kolon yo, ki pote non adenòm. Yon adenom se yon kwasans ki, si li pa retire, ka grandi pou vin yon kansè nan kolon.
- Moun ki gen sendwòm FAP gen plis risk pou sèten kalite kansè ki endike nan tablo ki anba a.

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

	Moun ki pa gen sendwòm FAP	Moun ki gen sendwòm FAP
Kansè kolon	4-5%	Prèske 100% (san entèvansyon chirijikal)
Kansè nan diyodenòm oswa bò tèt pankraya ak bout kanal bil la	<1%	<1% -10%
Timè desmoyid nan vant	<1%	10-24%
Kansè glann tiwoyid la (sitou tip papiyè)	1.2%	1.2-12%
Kansè epatoblastom (fwa).	<1%	0.4-2.5% (anjeneral < laj 5 an)
Kansè gastric (vant).	<1%	0.1-7.1%
Kansè nan sèvo (sitou meduloblastom)	<1%	0.6%
Kansè ti entesten (pati ki vini apre diyodenòm lan)	0.3%	<1%

Rezo Nasyonal pou Tout Kansè Ak Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk Direktiv sou Kansè Kolorektal, Vèsyon 1.2023

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

- Se pa tout fanmi/moun ki gen menm degre risk egzak, se poutèt sa yo montre kèk nimewo kòm yon entèval. Faktè anviwònmantral yo ka afekte risk yo, jan moun ap viv, istwa medikal pèsònèl, istwa kansè nan fanmi an, ak lòt faktè jenetik oswa sa ki pa konnen.
- Epi tou, moun ki genyen FAP yo kapab genyen karakteristik ki pa gen pou wè ak kansè tankou: kwasans nan zo ki pote non osteyòm (abityèlman nan machwè oswa kràn lan), pwoblèm dan (tankou dan siplemantè oswa timè dantè), pigmantasyon atipik nan je a ki pa lakòz pwoblèm vizyon (CHRPE), polip glann fondik vant ak timè tisi mou yo (kis epidèmoyid (nan po), fibròm ak timè desmoyid yo).

Èske li posib pou repara varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou repara varyan patojèn nan jèn APC. 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 ki rekòmande?

Swen medikal ki rekòmande pou moun ki genyen sendwòm FAP yo divize an twa kategori: **siveyans, operasyon, epi 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.



Tablo anba a prezante rekòmandasyon siveyans pou moun ki genyen sendwòm FAP la (adapte avèk Rezo Nasyonal pou Tout Kansè Ak Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk: Gid kolorektal, Vèsyon 1.2023).

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 kolon	Koloskopi (pi pito) oswa sigmoyidoskopi fleksib chak ane kòmanse nan laj 10-15 ane. Yo ka ogmante a chak 6 mwa dapre rezilta klinik yo. Si yo jwenn plizyè adenòm, pale sou kalandriye kolektomi (operasyon kolon an). Siveyans apre yon kolektomi varye selon kategori operasyon an.
Ti entesten (diyodenal) ak vant	Andoskopi Pati Anlè an (EGD), apati laj 20-25 an.
Kansè Tiwoyid	Egzamen tiwoyid, kòmanse nan fen adolesan. Konsidere repete sonografi chak 2-5 ane epi si sa pa nòmal konsidere referans a yon espesyalis.
Meduloblastom (kansè nan sèvo)	Egzamen fizik chak ane ak edikasyon konsènan siy ak sentòm yo.
Desmoyid nan vant	Si gen istwa pèsònèl desmoyid ak sentòm, konsidere imajri nan vant ak MRI ak oswa san kontras oswa CT ak kontras omwen chak ane. Sentòm yo ta dwe mande fè imaj vant imedyà.
Polip ak kansè ti entesten	Konsidere imaj ti entesten (egzanp, andoskopi ak kapsil)
Epatoblastom (kansè nan fwa)	Konsidere egzamen fizik nan vant, sonografi, ak mezire makè AFP nan san chak 3-6 mwa pandan 5 premye ane lavi yo.

Opsyon operasyon pou diminye risk:

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

- **Kolektomi:** Operasyon sa retire tout oswa yon pati nan kolon an (gwo entesten an) pou diminye risk pou kansè kolon. Kolektomi an jeneral nesèsè lè yon moun devlope yon gran kantite polip ki pa ka rezoud atravè kolonoskopi an sèlman. Kalandriye kolektomi an depann de laj, kantite polip yo, ak lòt faktè. Yo ka rekòmande operasyon sa a tou pou pasyan ki devlope kansè nan kolon epi ki gen sendwòm FAP. Genyen diferan kalite pwosedi pou retire kolon an ak/oswa rektòm lan ki dwe yon sijè enpòtan nan mitan ou menm ak yon gastwo-antewològ epi yon chirijyen ki gen yon fòmasyon espesyal. Majorite nan operasyon kolektomi yo pa bezwen yon sak ekstèn pèmanan.

Medikaman (Chimyoprevansyon):

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

- **Sulindac:** Kèk rechèch demontre yon NSAID ki rele sulindac kapab anpeche polip kolon yo grandi. Sepandan, genyen plis bagay pou aprann toujou konsènan itilizasyon sulindac la pou moun ki genyen sendwòm FAP la, epi li ka bon oswa pa bon pou ou. **Itilizasyon sulindac pa apwopriye pou tout moun epi li pa ta dwe pran san w pa pale ak founisè swen sante w yo anvan.**

Kiyès mwen dwe wè pou swen medikal mwen yo?

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 nesèsè.



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 APC epi 50% chans pou eritye varyan patojèn APC an (Kopi ki pa fonksyonèl la). Etandone ke tès depistaj kolonoskopi kòmanse nan yon laj byen bonè, ou ta dwe konsidere tès jenetik pou pitit ou a nan laj 10-15 an.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan pifò ka yo, frè ak sè yon moun ki gen varyan patojèn APC 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.
 - Jiska 20% moun ki genyen sendwòm FAP la genyen yon varyan patojèn *de novo* (oswa "nouvo") ki vle di yo se premye moun nan jenerasyon yo ki genyen varyan patojèn lan. Frè ak Sè moun ki genyen varyan patojèn *de novo* an genyen yon ti kal risk pou genyen varyan patojèn APC an. Sepandan, menm si yo sispèk yon varyan patojèn *de novo*, konsèy jenetik ak tès yo toujou rekòmande pou frè ak sè yo.
- **Planin familyal:** Moun ki gen varyan patojèn APC an kapab gen enkyetid konsènan transmisyon varyan patojèn bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktif ki ka itilize pou diminye chans pou transmèt varyan patojèn sa a bay yon timoun. Si ou enterese pou aprann plis konsènan opsyon sa yo, tanpri kontakte konseyè jenetik ou pou yon referans.

Lèt ou resewa 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. Kèk moun wè li bon pou pale avèk lòt moun ki gen sendwòm FAP an ki gen menm enkyetid yo. N' ap kontan regle 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

oneFAPvoice
www.fapvoice.com

National Cancer Institute's Cancer Information Service
Sèvis Enfòmasyon sou Kansè Enstiti Nasyonal pou Kansè an
www.cancer.gov/aboutnci/cis
(800) 4-CANCER

Colorectal Cancer Alliance
Alyans Kansè Kolorektal
www.ccalliance.org
(877) 422-2030 pou sipò Pasyan ak Fanmi



Glosè pou tèm ki gen rapò ak kansè jenetik:

- **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 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 òswa ògàn ki ansante yo 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 kontwole kwasans selil yo.

