

# Sendwòm Lynch: Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn *MLH1* la

Objektif dokiman sa a se pou ba ou enfòmasyon detaye konsènan rezilta tès jenetik ou ke ou ka li epi diskite avèk founisè medikal ou yo. Chèchè yo ap kontinye etidye jèn *MLH1*, 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 varyan patojèn nan jèn *MLH1* la . Sa vle di ou gen sendwòm Lynch (yo rele tou sendwòm ereditè kansè kolorektal ki pa polyposis (HNPCC) ).**

### **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 parèt 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 *MLH1* gen youn oswa plis nan karakteristik sa yo:
  - Kansè nan kolon ak/oswa polip kolon ki poko kansè (souvan rive anvan laj 50 an)
  - Kansè andomèt (matris).
  - Kansè vant (gastrik)
  - Kansè ovè
  - Moun ki gen plis pase youn nan kansè ki endike anwo yo
  - Plizyè manm fanmi ki gen kolon oswa lòt kansè ki gen rapò ak sendwòm Lynch
  - Kansè ki gen rapò ak sendwòm Lynch nan plizyè jenerasyon nan yon fanmi

### **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 lè ou gen varyan patojèn sa a li lakòz yon risk pou kansè ogmante?**

- Wòl jèn *MLH1* se pou prevni kansè. Yo rele sa yon jèn ki siprime timè. *MLH1* se yon kalite jèn ki siprime timè ke yo rekonèt kòm yon jèn reparasyon depaman ADN. 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 *MLH1* gen sèlman yon kopi jèn *MLH1* la 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 fèt ak yon varyant patojèn *MLH1* (ki gen sendwòm Lynch) gen pi gwo risk pou sèten kalite kansè ki dekri nan tab ki anba a.

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

	Moun ki pa gen yon varyan patojèn	Moun ki gen yon varyan patojèn <i>MLH1</i>
Kansè kolon (gwo trip)	4.2%	46-61%
Kansè andomèt (matris).	3.1%	34-54%
Kansè gastric (vant).	<1%	5-7%
Kansè ovè	1.3%	4-20%
Kansè nan aparèy bilyè	<1%	1.9-3.7%
Basen ren ak/oswa kansè nan irèt	Pa disponib	0.2-5%
Kansè nan blad pipi	2.4%	2-7%
Kansè ti entesten	<1%	0.4-11%
Kansè nan sèvo/nan sistèm nève santral	<1%	0.7-1.7%
Kansè pankreyas	1.6%	6.2%
Kansè pwostat	12.6%	4.4-13.8%

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 benefisyè seyans depistaj ak/oswa lòt tretman tankou operasyon pou redui 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 ki pa konnen ka afekte risk yo.
- Gen kèk fanmi ki ka gen plis risk tou pou sèten kalite timè po, tankou neyoplas sebase yo.
- Moun ki fèt ak yon varyant patojèn *MLH1* gen yon pi gwo risk pou polip pre-kansè nan kolon an, yo rele adenom. Yon adenòm se yon chè ki kapab tounen yon kansè, epi si yo pa retire l li kapab gwosi epi tounen yon kansè kolon.

### Èske li posib pou repare varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou repare yon varyan patojèn nan jèn *MLH1* la. Sepandan, li posib pou chanje swen medikal ou ak kèk bagay nan fason 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?

Rekòmandasyon swen medikal pou moun ki gen yon varyan patojèn *MLH1* 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.



Tablo ki anba a montre rekòmandasyon siveyans pou moun ki gen yon varyan patojèn *MLH1* (adapte de Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk nan Rezo Nasyonal pou Tout Kansè: Gid kolorektal, Vèsyon 1.2023). *Tanpri sonje byen ke sa yo se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè kolon (gwo trip)	Kolonoskopi kòmanse nan laj 20-25 (oswa pi bonè baze sou istwa fanmi); repete chak 1-2 ane.
Kansè andomèt (matris).	Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la. Konsidere byopsi andometrik chak 1-2 ane kòmanse nan laj 30-35.  Repons rapid nan sentòm yo (egzanp senynman anòmàl)
Kansè gastric ak pati anwo pasaj dijestiv (ti entesten).	Dapre istwa pèsònèl ak fanmi, konsidere andoskopi anwo chak 2-4 ane, kòmanse nan laj 30-40 an.
Kansè ovè	Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la.  Swiv byen ak yon jinekolog.. Repons rapid ak sentòm yo (egzanp balonman).  Pou pasyan ki pa te fè operasyon nan ovè pou diminye risk, konsidere sonografi a travè vajen ak tès san CA-125.
Kansè irotelyal	Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la. Dapre istwa familyal, konsidere analiz pipi chak ane kòmanse nan laj 30-35 an.
Kansè nan sistèm nève santral la	Edikasyon konsènan siy ak sentòm kansè newolojik ak repons rapid ak sentòm yo.
Kansè pankreyas	Lè sa aplikab, diskite sou direktiv pou depistaj kansè nan pankreyas ak founisè swen sante w la apati laj 50 an (oswa pi bonè selon istwa familyal).
Kansè pwostat	Dapre istwa familyal, kòmanse pran desizyon ansanm sou tès depistaj kansè pwostat a laj 40 an epi konsidere tès depistaj nan entèval anyèl olye ke chak dezan.
Timè Po	Konsidere yon egzamen po chak 1–2 zan ak yon founisè swen sante ki kalifye pou idantifye manifestasyon po ki asosye ak Lynch. Laj pou kòmanse siveyans ensèten epi li ka endividyalize.

### 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 li tou operasyon pwofilaktik. Operasyon pou diminye risk la p ap elimine chans pou gen yon kansè, men l ap diminye chans lan anpil.

- **Isterektomi:** Operasyon sa a retire matris la pou diminye risk pou kansè andomèt (kansè pawa matris la). Isterektomi ta dwe diskite ak tout pasyan ki pote yon varyan patojèn *MLH1*. Moun ki planifye pou yo fè piti ka konsidere operasyon sa a lè yo fini fè pitit.
- **Salpingo-oforektomi bilateral pou diminye risk (RRBSO):** Operasyon sa a retire ovè yo ak twonp falòp yo pou diminye risk pou kansè nan ovè. Lè pou fè RRBSO ta dwe endividyalize selon si fè pitit la konplè ou non, istwa medikal pèsònèl, ak istwa familyal. Menm apre RRBSO, gen yon ti (1%-5%) risk pou yon kansè ra ki rele kansè peritoneyal prensipal (kansè nan pawa vant ki konpòte tankou kansè nan ovè).
- **Kolektomi:** Operasyon sa retire tout oswa yon pati nan kolon an (gwo entesten an) pou diminye risk pou kansè



kolon.

kansè. Kolektomi an souvan nesese lè yon moun devlope yon gran kantite polip ki pa ka rezoud atravè kolonoskopi an sèlman. Lè kolektomi an depann de laj, kantite polip yo, ak lòt faktè.

Operasyon sa a ka rekòmande tou pou pasyan ki devlope kansè nan kolon epi ki gen sendwòm Lynch. Genyen diferan kalite pwosedi pou retire kolon an ak/oswa rektòm lan ki dwe yon sijè enpòtan nan mitan ou menm ak yon gastwo-entewològ 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 pou diminye chans pou devlope kansè.

- **Aspirin:** Rechèch yo montre ke aspirin ka diminye chans pou kansè nan kolon nan moun ki gen sendwòm Lynch. Sepandan, toujou gen anpil bagay yo dwe aprann sou itilizasyon aspirin nan moun ki gen sendwòm Lynch, epi li ka bon oswa pa bon pou ou. **Itilizasyon aspirin pa apwopriye pou tout moun epi yo pa ta dwe pran san w pa pale ak founisè swen sante w yo anvan.**

### Kiyès mwen dwe wè pou swen medikal mwen?

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 nesese.

### 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 *MLH1* epi 50% chans pou eritye varyan patojèn *MLH1* an (kopi ki pa fonksyonèl la). Variant patojèn *MLH1* yo pa lye ak kansè timoun epi yo p ap chanje plan swen medikal yon moun jiskaske laj 20-25 an. Se poutèt sa, teste timoun (minè, ki poko gen laj 18) pou varyan patojèn *MLH1* pa rekòmande.
  - Nan sikonstans ki ra anpil, lè tou de paran yo pote yon varyant patojèn *MLH1*, yon timoun ka eritye yon maladi ki rele Constitutional Mismatch Repair Deficiency (CMMRD). Tanpri kontakte konseye jenetik ou a si w gen kesyon oswa enkyetid konsènan CMMRD.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan pifò ka yo, frè ak sè yon moun ki gen varyan patojèn *MLH1* 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 *MLH1* ka gen enkyetid konsènan transmasyon varyan patojèn *MLH1* a bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktiv ki kapab itilize pou diminye chans pou transmasyon varyan patojèn *MLH1* 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. Gen kèk moun ki twouve li itil pou pale ak lòt moun ki gen varyan patojèn *MLH1* ki gen menm enkyetid. 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](http://www.massgeneral.org/ccra)  
(617) 724-1971

American Cancer Society  
Sosyete Ameriken pou Kansè  
[www.cancer.org](http://www.cancer.org)  
(800) 227-2345

Lynch Syndrome International <https://rarediseases.org/non-member-patient/lynch-syndrome-international/>

AliveAndKickn  
Haworth, NJ 07641  
[aliveandkickn.org](http://aliveandkickn.org)



## Glosè pou tèm ki gen rapò ak kansè jenetik:

- **Selil:** Inite estriktirèl ak fonksyonèl debaz pou tout 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 Deyoksiribonikleyik, oswa ADN, se yon materyèl jenetik ki transmèt de paran a pitit, ki bay enstriksyon sou kòman kò nou devlope, grandi, ak fonksyònman l chak jou li.
- **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. Li rele operasyon pwofilaktik tou.
- **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 ki siprime timè:** Lè yo fonksyone kòrèkteman, jèn k ap siprime timè yo anpeche kansè yo devlope pa kontwòle kwasans selil yo.
  - Jèn reparasyon depaman (MMR): Gen anpil kalite jèn ki siprime timè ak jèn MMR yo se sèlman yon sèl kalite. Kòm nouvo ADN ap fèt nan yon selil, jèn MMR yo ede koreksyon nouvo seksyon ADN yo pou detekte ak korije erè.

