

Sendwòm Lynch: Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn *MSH2* a

Objektif dokiman sa a se pou ba ou enfòmasyon detaye konsènan rezilta tèst jenetik ou ke ou ka li epi diskite avèk founisè medikal ou yo. Chèchè yo ap kontinye etidye jèn *MSH2* a, donk tanpri verifye avèk founisè medikal ou yo yon fwa pa ane pou aprann sou nenpòt nouvo enfòmasyon ki ka enpòtan pou ou ak manm fanmi ou yo. (Tanpri gade dènye paj la pou yon glosè tèst medikal ki souliye nan dokiman sa a.)

Varyan patojèn nan jèn *EPCAM* lakòz jèn *MSH2* la etenn, atravè yon pwosesis ki rele metilasyon pwomotè a. Varyan patojèn nan jèn *EPCAM* la gen menm efè sou kò a ak risk kansè kòm varyan patojèn nan jèn *MSH2* la.

Ou gen yon varyan patojèn nan jèn *MSH2* a . Sa vle di ou gensendwòm 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 ap devlope kèk tip kansè pandan lavi yo.
- 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 transmèt de yon jenerasyon a yon lòt.
- Tipikman, fanmi ki gen yon varyan patojèn *MSH2* gen youn oswa plis nan karakteristik sa yo:
 - Kansè nan kolon ak/oswa polip nan kolon ki ka vin kansè (souvan sa 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 ka lakòz pi gwo risk pou kansè?

- Wòl jèn *MSH2* se pou prevni kansè. Yo rele sa yon jèn ki siprime timè. *MSH2* se yon kalite jèn ki siprime timè ke yo rekonèt kòm yon jèn reparasyon depaman ADN. Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn ki siprime timè yo ede nou prevni kansè pa kontwole devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn *MSH2* gen sèlman yon kopi k ap fonksyone nan jèn *MSH2* a, 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 *MSH2* (ki gen sendwòm Lynch) gen pi gwo risk pou sèten kalite kansè ki dekri nan tablo ki anba a.

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

	Moun ki pa gen yon varyan patojèn	Moun ki gen yon varyan patojèn <i>MSH2</i>
Kansè kolon	4.2%	33-52%*
Kansè andomèt (matris)	3.1%	21-57%
Kansè gastrik (vant).	0.8%	0.2-9%
Kansè ovè	1.1%	8-38%
Kansè nan aparèy bilyè	Pa disponib	0.02-1.7%
Kansè nan basen ren ak/oswa irèt	Pa disponib	2.2-28%
Kansè nan blad pipi	2.3%	4.4-12.8%
Kansè ti entesten	0.3%	1.1-10%
Kansè nan sèvo/nan sistèm nève santral	0.5%	2.5-7.7%
Kansè pankreyas	1.7%	0.5-1.6%
Pwostat	12.6%	3.9-23.8%

Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk nan Rezo Nasyonal pou Tout Kansè: Gid Kolorektal, Vèsyon 1.2023

*Risk sa yo baze sou moun ki pa t benefisyè sekans 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. Risk yo ka afekte pa faktè anviwònman, fason w ap viv, istwa medikal pèsònèl, istwa kansè nan fanmi an, ak lòt faktè jenetik oswa ki enkonni.

Gen kèk fanmi ki ka gen plis risk tou pou sèten kalite timè po, tankou neyoplas sebase yo.

- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn *MSH2* gen yon pi gwo risk pou polip ki ka vin kansè nan kolon an, yo rele adenom. Yon adenom se yon chè ki kapab tounen yon kansè, epi si yo pa retire li kapab gwosi epi tounen yon kansè kolon.

Èske li posib pou repare varyan patojèn lan?

Malerezman, li poko posib pou repare yon varyan patojèn nan jèn *MSH2* a. 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 rekòmandasyon swen medikal yo?

Rekòmandasyon swen medikal pou moun ki gen yon varyan patojèn *MSH2* divize an twa 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 la a bay rekòmandasyon siveyans pou moun ki gen yon varyan patojèn *MSH2* (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 yo ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè kolon	Kolonoskopi kòmanse nan laj 20-25 (oswa pi bonè selon istwa fanmi); repete chak 1-2 ane.
Kansè andomèt (matris)	Pa gen okenn benefis ki pwouve nan tès depistaj. Konsidere byopsi andometrik chak 1-2 ane kòmanse nan laj 30-35. Repons rapid lè gen sentòm (egzanp senyman anòmàl)
Gastrik ak pati anwo Gastroentestinal (kansè ti entesten)	Dapre istwa fanmi, konsidere andoskopi pati anwo chak 2-4 ane, kòmanse nan laj 30-40.
Kansè ovè	Pa gen okenn benefis ki pwouve nan tès depistaj. Swiv byen ak yon jinekolog. Repons rapid lè gen sentòm (egzanp balonnman). Pou pasyan ki pa te fè operasyon nan ovè pou diminye risk, konsidere sonografi a travè vajan ak tès san CA-125.
Kansè irotelyal	Dapre istwa fanmi, 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 a 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 fanmi).
Kansè pwostat	Dapre istwa famiyal, 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 nenpòt sa ki parèt sou po ki asosye ak Lynch. Laj pou kòmanse siveyans ensèten epi li ka endividalize.

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.

- **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 *MSH2*. 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 endividalize selon si fè pitit la konplè ou non, istwa medikal pèsònèl, ak istwa famiyal. 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 a retire tout oswa yon pati nan kolon an (gwo trip) pou diminye risk kansè nan kolon . Kolektomi an souvan nesèsè lè yon moun devlope yon gran kantite polip ki pa ka rezoud atravè kolonoskopi an sèlman. Lè pou fè 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. Gen diferan kalite pwosedi pou retire kolon an ak/oswa rèktòm lan ki ta dwe diskite ak yon gastwo-entewològ epi yon chirijyen ki resevwa 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 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 bon pou sante, men sa a ka pi enpòtan pou moun ki gen yon risk ogmante kansè. Selon Sosyete Ameriken pou Kansè, yon mod vi ki bon pou sante genyen ladan !:

- 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 yon 50% chans pou eritye kopi nòmal (fonksyonèl) jèn *MSH2* epi yon 50% chans pou eritye varyan patojèn *MSH2* an (kopi ki pa fonksyonèl la). Varyan patojèn *MSH2* yo pa lye ak kansè timoun epi yo p ap chanje plan swen medikal yon moun jiska laj 20-25 an. Se poutèt sa, teste timoun (minè, ki poko gen laj 18) pou varyan patojèn *MSH2* a pa rekòmande.
 - Nan sikonstans ki ra anpil, lè tou de paran yo pote yon varyan patojèn *MSH2*, 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 w yo ak lòt fanmi w yo:** Nan pifò ka yo, frè ak sè yon moun ki gen varyan patojèn *MSH2* a 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 lan.
- **Planifikasyon famiyal:** Moun ki gen varyan patojèn *MSH2* ka gen enkyetid konsènan transmisyon varyan patojèn *MSH2* a bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktif ki ka itilize pou diminye chans pou transmèt yon varyan patojèn *MSH2* a 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 pou kontakte nou si w gen nenpòt kesyon oswa si w ta renmen jwenn resous adisyonèl. Gen kèk moun ki wè li itil pou pale ak lòt moun ki gen varyan patojèn *MSH2* ki gen menm enkyetid. Nou ta kontan fè aranjman 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 pou Kansè
www.cancer.org (800) 227-2345

Lynch Syndrome International
<https://rarediseases.org/non-member-patient/lynch-syndrome->
AliveAndKickn
Haworth, NJ 07641
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 an.
- **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 li tou operasyon pwofilaktik.
- **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 epi jèn MMR yo se sèlman yon kalite ladan yo. Kòm nouvo ADN ap fèt nan yon selil, jèn MMR yo ede koreksyon nouvo seksyon ADN yo pou detekte ak korije erè.

