

# Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn *PALB2* 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 *PALB2*, 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.)

## Kisa ki yon kansè ereditè?

- Kansè se yon maladi ki komen. Youn sou chak 3 moun Ozetazini pral devlope kèk kalite kansè pandan lavi yo.
- 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.
- Tipikman, fanmi ki gen yon varyan patojèn *PALB2* gen youn oswa plis nan karakteristik sa yo:
  - Kansè nan tete
  - Kansè pankreyas
  - Plizyè manm fanmi ki gen kansè nan tete

## 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 yon risk pou kansè ogmante?

- Wòl jèn *PALB2* 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 kontwòle devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn *PALB2* gen sèlman yon kopi k ap travay nan jèn *PALB2* 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 *PALB2* 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>PALB2</i> varyan patojèn
Kansè nan tete ( <u>moun yo asinyen fi depi nesans</u> )	10-12%	41-60%
Dezyèm kansè tete prensipal	Jiska 15%	Enkoni
Kansè pankreyas	1-2%	5-10%
Kansè ovè	1-2%	3-5%

Rezo Nasyonal pou Tout Kansè Ak Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk: Direktiv pou Tete, Ovè ak Pankreyas, v3.2023

- 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.

## Èske li posib pou repare varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou repare varyan patojèn nan jèn *PALB2*. 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?

### 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 *PALB2* (adapte de Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk nan Rezo Nasyonal pou Tout Kansè: Gid pou Tete, Ovè ak Pankreyas, v3.2023). *Tanpri remake sa yo se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè nan tete ( <u>moun yo asiyen fi nan nesans</u> )	Mamogram chak ane ak MRI tete ak kontras kòmanse nan laj 30 an.
Kansè pankreyas	Lè sa aplikab, diskite sou gid pou depistaj kansè nan pankreyas ak founisè swen sante w la

### 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.

**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% . Paske gen zouti efikas pou siveyans kansè nan tete, fi ki gen varyan patojèn *PALB2* 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 fòmè espesyalman. Moun k ap konsidere PBM ka gen kesyon sou opsyon yo genyen pou rekonstriksyon tete (rekonstriksyon tete yo fèt atravè enplantasyon oswa tisi) ki ka diskite ak yon chirijyen tete ki resevwa fòmasyon espesyal.



**Salpingo-forektomi bilateral pou diminye risk (RRBSO):** Operasyon sa a retire ovè yo ak twonp falòp yo pou diminye risk pou kansè nan ovè. Yo ta dwe konsidere RRBSO pou moun ki gen yon varyan patojèn *PALB2* ki gen plis pase 45 an, oswa pi bonè si gen yon istwa fanmi kansè nan ovè bonè.

## 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 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 *PALB2* epi 50% chans pou eritye varyan patojèn *PALB2* an (kopi ki pa fonksyonèl la). Varyan patojèn *PALB2* 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 *PALB2* pa rekòmande.
  - Nan sikonstans ki ra, lè tou de paran yo pote yon varyan patojèn *PALB2*, yon timoun ka eritye yon maladi ki rele Anemi Fankoni (FA). Tanpri kontakte konseye jenetik ou a si w gen kesyon oswa enkyetid konsènan FA.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan pifò ka yo, frè ak sè yon moun ki gen varyan patojèn *PALB2* 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 famiyal:** Moun ki gen varyan patojèn *PALB2* ka gen enkyetid konsènan transmisyon varyan patojèn *PALB2* a bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktiv ki kapab itilize pou diminye chans pou transmisyon varyan patojèn *PALB2* 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 pou kontakte nou si w gen nenpòt kesyon oswa si w ta renmen resous adisyonèl. Gen kèk moun ki twouve li itil pou pale ak lòt moun ki gen varyan patojèn *PALB2* ki gen menm enkyetid yo. Nou ta kontan fè aranjman pou sa a pou ou si ou enterese.



Men yon lis sous enfòmasyon anplis:

Sant pou Evalyasyon Risk Kansè  
Sant Kansè Mass General (Center  
for Cancer Risk Assessment Mass  
General Cancer Center)  
Sosyete Ameriken pou  
Kansè  
www.cancer.org  
(800) 227-2345

Plase Pou Fè Fas a Risk Kansè (Facing Our Risk  
of Cancer Empowered, FORCE)  
www.facingourrisk.org  
Bright Pink  
www.brightpink.org  
(312) 787-4412

### 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 nan nesans dapre anatomi ekstèn yo.
- **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. Li rele operasyon pwofilaktik tou.
- **Siveyans:** Tès depistaj oswa pwosedi pou chèche premye siy devlopman kansè ki oswa kansè ki retounen (reparèt).
- **Jèn ki siprime timè:** Lè yo fonksyone kòrèkteman, jèn k ap siprime timè yo anpeche kansè yo devlope pa kontwole kwasans selil yo.

