

# Sendwòm Timè *PTEN* Hamatom: Sendwòm Cowden

## Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyant patojèn nan jèn *PTEN* la

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 pral kontinye etidye jèn *PTEN* la, kidonk tanpri tcheke avèk founisè medikal ou yo yon fwa chak ane pou aprann nenpòt nouvo enfòmasyon ki ka enpòtan pou ou menm 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 *PTEN*, ak yon dyagnostik Sendwòm Cowden.

### Kisa ki yon kansè ereditè?

- Kansè se yon maladi ki komen. Nan Etazini, yon (1) moun sou 3 devlope kèk tip 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 sendwòm Cowden gen youn oswa plis nan karakteristik sa yo:
  - Kansè nan tete nan moun ki plase fi nan nesans
  - Kansè ak ti boul nan tiwoyid
  - Kansè andomèt
  - Polip gastwoentestinal
  - Makrosefali (gwo gwosè tèt)
  - Chanjman espesifik ki remake sou po a
  - Moun ki gen plis pase youn nan karakteristik sa yo
  - Plizyè manm fanmi ki gen kansè ak/oswa lòt karakteristik sendwòm Cowden

### 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?

- Travay jèn *PTEN* 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 *PTEN* gen sèlman yon kopi k ap travay nan jèn *PTEN* an, kidonk risk yo pou kansè nan pi wo pase mwayèn.

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

- Moun ki gen sendwòm Cowden gen pi gwo 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 yon varyan jenetik patojèn	Moun ki gen sendwòm Cowden
Kansè nan tete (asiyen fi nan nesans)	10-12%	25-60%
Kansè andomèt (matris).	2-3%	5-10%
Kansè tiwoyid (tipikman folikilè)	1%	3-10%
Kansè kolorektal	4-5%	9-16%
Kansè selil ren	1-2%	Li posib ogmante
Melanom	2%	Li posib ogmante

Rezo Nasyonal pou Tout Kansè Gid pou Tete, Ovè ak Pankreyas, Vesyon 3.2023

- Moun ki gen sendwòm Cowden kapab genyen timè benign (ki pa kansè) tou ansanm ak lòt karakteristik fizik tankou:
  - Polip kolon ak gastwoentestinal: hamatom ak ganglyonerom, > 90% nan pasyan yo
  - Boul nan glann tiwoyid ki pa kansè, 30-68% nan pasyan yo
  - Timè nan sèvo ki pa kansè: Maladi Lhermitte-Duclos (LDD), ~ 30% nan pasyan yo
  - Gwo gwosè tèt: makrosefali, > 80% nan pasyan yo
  - Chanjman ki remake sou po a: koulè chanje nan kèk pati nan tèt penis la, trichilemom, keratoz akral, nevrom kitanemike, ak/oswa papilom nan bouch, 99% nan pasyan 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 yo pa konnen ka afekte risk yo.

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

Malerezman, li poko posib pou ranje yon variant patojèn nan jèn *PTEN* 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 yo rekòmande?

Rekòmandasyon swen medikal pou moun ki gen sendwòm Cowden konsantre sitou sou siveyans ak operasyon.

#### 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 bay rekòmandasyon siveyans pou moun ki gen yon varyan patojèn *PTEN* (adapte de Rezo Nasyonal pou Tout Kansè Gid Jenetik pou Tete, Ovè ak Pankreyas, Vesyon 3.2023). *Tanpri remake sa yo se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*



Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè tiwoyid	Sonografi tiwoyid chak ane, kòmanse nan laj 7 an
Kansè/polip nan kolon	Koloskopi chak 5 ane, kòmanse nan laj 35 (pi jenn ak/oswa pi souvan, dapre istwa pèsonèl ak/oswa fanmi)
Kansè nan ren	Konsidere sonografi ren chak 1-2 ane, kòmanse nan laj 40
Kansè nan tete (asiyen fi nan nesans)	Tcheke tete-w poukont ou chak mwa apati laj 18 an Egzamen tete nan klinik chak 6-12 mwa, kòmanse nan laj 25 (oswa pi bonè selon istwa fanmi). Mamogram chak ane, ak tomosentèz si sa disponib, ak tès depistaj MRI tete ak kontras kòmanse nan laj 35 an (oswa pi bonè dapre istwa fanmi).
Kansè andomèt	Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la. Konsidere byopsi andometrik chak 1 a 2 zan, kòmanse nan laj 35 an. Aji vit si w gen sentòm (egzanp senyman anòmal)
Lòt rekòmandasyon	Egzamen fizik konplèt chak ane. Egzamen dèmatoloji chak ane. Konsidere evalyasyon sikomotè ak MRI nan sèvo pou timoun yo. Edikasyon konsènan siy ak sentòm kansè.

### 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 *PTEN*. Moun ki planifye pou yo fè piti ka konsidere operasyon sa a lè yo fini fè pitit.
- **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%. 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. Paske gen zouti siveyans kansè nan tete efikas, moun ki pote varyan patojèn *PTEN* ka chwazi siveyans kòm yon altènatif akseptab pou PBM. Chwazi ant Mastektomi bilateral pwofilaktik (PBM) ak siveyans se yon desizyon trè pèsonèl, poutèt sa li enpòtan pou panse ak avantaj epi dezavantaj pou chak opsyon, ki ka diskite avèk founisè medikal ki fòme espesyalman.

### 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 nan pitit ou yo gen yon chans 50% pou eritye kopi nòmal (k ap travay) jèn *PTEN* ak yon chans 50% pou eritye varyan patojèn *PTEN* (kopi ki pa travay la). Ka gen yon risk pou timè timoun nan pasyan ki gen varyan patojèn *PTEN* epi tès jenetik pou minè yo ta dwe konsidere. Mande konseye jenetik ou a si w gen kesyon espesifik konsènan pitit ou yo.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan pifò ka, frè ak sè yon moun ki gen yon varyan patojèn *PTEN* gen 50% chans pou yo gen menm varyan patojèn. 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 *PTEN* ka gen enkyetid sou pase yon varyan patojèn *PTEN* bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktif ki ka itilize pou diminye chans pou yo pase yon varyan patojèn *PTEN* 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 jwenn li itil pou pale ak lòt moun ki gen varyan patojèn *PTEN* ki gen menm enkyetid. N' ap kontan fè aranjman pou sa 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

Fondasyon PTEN  
[www.ptenfoundation.org](http://www.ptenfoundation.org)  
[ptensyndromefoundation@gmail.com](mailto:ptensyndromefoundation@gmail.com)

PTEN World  
[www.ptenworld.com](http://www.ptenworld.com)

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)  
Plase Pou Fè Fas a Risk Kansè  
[www.facingourrisk.org](http://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 nan nesans dapre anatomi ekstèn yo.
- **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 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 kontwole kwasans selil yo.

