



Enfòmasyon pou fanmi ki genyen varyan patojèn jèn **ATM** lan.

Objektif dokiman sa a se pou ba ou enfòmasyon detaye konsènan rezilta tèst jenetik ou ka li l epi diskite avèk founisè medikal ou. Chèche yo ap kontinye etidye jèn ATM lan, donk tanpri verifye 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 nan dènye paj la pou yon glosè sou tèm medikal ki ka souliye nan dokiman sa a.)

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 sòti nan yon jenerasyon pase nan yon lòt.
- Paske **ATM** la an relasyon ak yon ti ogmantasyon risk pou kansè, kèk fanmi ki genyen varyan patojèn **ATM** lan kapab pa demontre karakteristik yon sendwòm kansè ereditè. Lòt fanmi kapab genyen antesedan kansè tete lakay fanm ak/oswa kansè pankreya.

Kisa yon varyan patojèn ye?

- ADN la se yon materyèl jenetik ki pase de yon paran a yon timoun. Li gen ladan l enstriksyon sou kòman kò nou devlope, grandi, epi fonksyone. Yon jèn se yon ti moso nan ADN la ki gen yon travay espesifik pou jwe nan kò a. Kèk jèn detèmine karateristik tankou koulè zye, 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?

- Wòl jèn **ATM** an se pou fè prevansyon kont kansè. Yo rele li yon jèn k ap siprime timè. Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn k ap siprime timè a ede nou fè prevansyon kont kansè pandan l ap kontwole devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt avèk yon varyan patojèn **ATM** gen sèlman yon sèl kopi jèn **ATM** ki ap fonksyone, kidonk risk pou yo genyen kansè a pi plis pase mwayèn la.

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

- Moun ki fèt avèk yon varyan patojèn **APC** an gen pi gwo risk pou devlope kèk tip kansè yo dekri anba a nan tablo an.

Tablo: **Risk pou kansè pandan tout lavi w (chans pou gen kansè nenpòt moman pandan lavi ou)**

	Moun ki pa gen yon varyan jenetik patojèn	Moun ki gen yon varyan jenetik patojèn ATM
Kansè nan tete lakay fanm	10-12%	15-40%
Kansè nan pankreya	1-2%	5-10%

Evalyasyon Jenetik/Familyal Risk National Comprehensive Network la Direktiv pou kansè nan tete, Ovè ak Pankreya, v2.2021

- Yo montre chif anwo yo sou fòm yon entèval. Se paske tout fanmi oswa moun pa gen egzakteman menm degre risk. Faktè anviwònmantral yo ka afekte risk yo, fason w ap viv, antesedan medikal pèsonèl, antesedan fanmi an ak kansè, ak lòt faktè jenetik oswa sa yo pa konnen.

Varyan patojèn ATM yo kapab an relasyon ak lòt risk kansè. Kèk yo ap etidye se kansè nan ovè, kansè kolorektal, kansè lestomak, ak kansè pwostat.

Èske li posib pou repara varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou repara varyan patojèn nan jèn ATM. Sepandan, li posib pou chanje swen medikal ou ak kèk bagay nan fason ou ap viv. Founisè ou ap travay avèk ou pou diskite sou opsyon sa yo epi kreye yon plan sante medikal ki bon pou ou.

Ki swen medikal yo rekòmande?

Rekòmandasyon swen medikal aktyèl yo pou moun ki genyen varyan patojèn ATM lan santrè sou siveyans kansè (ki pote non "depistaj"). Objektif siveyans la se pou detekte kansè an touswit nan premye etap li an. Byen ke syantifik yo ak doktè yo pa kapab anpeche yon kansè devlope, deteksyon annavans la 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 avèk yon varyan patojèn ATM (adapte pou Evalyasyon Jenetik/Familyal Riske National Comprehensive Network la Direktiv pou kansè nan tete, Ovè ak Pankreya, v2.2021). *Tanpri remake ke se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè nan tete (fi)	Mamografi chak ane, apati laj 40 lane Pran desizyon pou fè yon MRI tete ak kontras chak ane, apati laj 40 lane
Kansè nan pankreya	Lè li aplikab, diskite sou direktiv pou depistaj kansè pankreyas avèk founisè swen sante ou a.

Li enpòtan pou remake enfòmasyon risk kansè ki an relasyon ak ATM lan se yon domèn rechèch ankou li ye. Plis tan ap pase, enfòmasyon risk kansè yo ak rekòmandasyon swen medikal pou moun ki genyen varyan patojèn ATM lan yo kapab chanje.

Done sou risk pou devlope kansè moun pran nan radyasyon lakay moun ki genyen varyan patojèn ATM yo pa vrèman pote konklizyon. Kidonk, Rezo Nasyonal Konpreyansyon Kansè (National Comprehensive Cancer Network) pa ofri rekòmandasyon klinik espesifik konsènan ekspozisyon nan radyasyon oswa trètman pou moun ki genyen varyan patojèn ATM yo.

Kiyès mwen dwe wè pou swen medikal mwen yo?

Li enpòtan pou jwenn yon founisè swen sante ou fè konfyans pou yon suivi pou swen alontèm. Founisè swen primè ou a ka kapab ba ou kèk nan swen sa a. Nan kèk ka, ou ka bezwen wè espesyalman yon founisè medikal ki fòme. Nou kontan ba ou referans pou espesyalis Mass General si sa nesèsè.

Kòman mwen kapab viv yon modèl lavi ki an sante pou diminye risk pou devlope kansè nan tete?

Tout moun dwe suiv yon modèl lavi ki an sante, men sa a ka pi enpòtan pou moun ki gen yon risk kansè ki ap ogmante. Selon Sosyete Ameriken pou Kansè, yon modèl lavi ki an sante genyen ladan l:

- Evite tabak.
- Kenbe yon pwa ki an sante.
- Patisipe nan aktivite fizik regilye.
- Kenbe yon bon alimantasyon avèk anpil frui ak legim.
- Limite tèt ou ak 1 jiska 2 bwason ki gen alkòl pa jou.
- Pwoteje po ak zye ou kont solèy.
- Konnen pwòp kò w ak antesedan medikal ou, antesedan fanmi ou, ak risk yo.

- Fè egzamen medikal regilyèman epi 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 *ATM* epi 50% chans pou eritye varyan patojèn *ATM* an (Kopi ki pa fonksyonèl la). *Varyan patojèn ATM lan* pa gen rapò ak kansè pou timoun epi li p ap chanje plan pou swen medikal yon moun anvan laj 40 lane. Poutèt sa, yo pa rekòmande pou teste timoun (minè, mwens pase 18 ane) pou varyan patojèn *ATM* lan.
 - Nan sikonstans ki ra, lè toulède paran yo pote varyan patojèn *ATM* yon timoun ka eritye yon maladi ki rele Ataksi Telanjyestazi (Ataxia Telangiectasia, AT) tanpri kontakte konseye jenetik ou si ou gen kesyon oswa enkyetid konsènan Anemi Fanconi (Fanconi Anemia, FA).
- **Frè ak sè ou ak lòt manm fanmi ou yo:** Nan pifò ka yo, frè ak sè yon moun ki gen varyan patojèn *ATM* lan 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.
- **Planifikasyon familyal:** Moun ki gen varyan patojèn *ATM* ka gen enkyetid konsènan transmisyon varyan patojèn *ATM* bay yon timoun. Gen opsyon repwodiksyon yo kapab itilize pou diminye chans pou transmisyon varyan patojèn *APC* an 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, santi ou lib pou 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 itil pou pale avèk lòt moun ki gen varyan patojèn *ATM* ki gen menm enkyetid yo. Nou ap kontan aranje sa a pou ou si ou enterese.

Men yon lis sous enfòmasyon anplis:

Sant evalyasyon pou risk kansè nan
Mass General Cancer Center
(Center for Cancer Risk Assessment
Mass General Cancer Center)
www.massgeneral.org/ccra
(617) 724-1971

Sosyete Ameriken pou Kansè
www.cancer.org
(800) 227-2345

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)
www.facingourrisk.org
(866) 288-RISK

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 nan tout pati kò a tankou ògàn, zo ak san.
- ADN: AsidDezoksiribonikleyik 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.
- Depistaj bonè: pwosesis kote yo jwenn kansè a 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.
- Opsyon operasyon pou redui risk: Operasyon pou retire tisi oswa òswa ògàn ki an sante 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 (rekirans).
- Sendwom: Yon ansanm siy ak sentom ki parèt ansanm epi ki karakterize yon maladi oswa yon pwoblèm medikal.
- Jèn k ap siprime timè: Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn k ap siprime timè a ede nou prevwa kansè pandan l ap kontwòle devlopman ak divizyon selil yo.