



Sendwom ereditè pou kansè nan sen ak nan ovè: Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn **BRCA1**

Objektif dokiman sa a se pou ba ou enfòmasyon detaye konsènan rezilta tèst jenetik ou ka li l epi diskite avèk founisè medikal ou. Chèchè yo ap kontinye etidye jèn BRCA1, 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 nan dènye paj la pou yon glosè sou tèst medikal ki ka souliye nan dokiman sa a.)

Ou gen yon varyan patojèn nan jèn **BRCA1 .Sa a ki vle di ou gen yon **Sendwom ereditè pou kansè nan sen ak nan ovè** (yo rele li tou sendwom **Hereditary Breast and Ovarian Cancer, HBOC**).**

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.
- Nòmalman, fanmi avèk yon varyan patojèn **BRCA1** gen youn (1) oswa plizyè nan karakteristik sa yo:
 - Kansè nan sen ki kòmanse bonè (mwens pase 45 ane)
 - Kansè nan ovè
 - Moun ki gen plis pase yon (1) dyagnostik kansè (pa egzanzp, de (2) kansè nan tete, oswa kansè nan tete ak ovè)
 - Kansè nan tete kay gason
 - Kansè nan pwostat ki kòmanse bonè epi ki agresif
 - Plizyè manm nan fanmi ki gen kansè nan tete oswa lòt kansè ki gen rapò ak Sendwom ereditè pou kansè nan sen ak nan ovè (HBOC)
 - Kansè nan tete nan plizyè jenerasyon nan yon fanmi

Kisa ki yon varyan patojèn?

- 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 karakteristik 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 **BRCA1** se pou prevwa kansè. Yo rele li yon jèn k ap siprime timè. Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn k ap siprime timè a ede nou prevwa kansè pandan l ap kontwole devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt avèk yon varyan patojèn **BRCA1** gen sèlman youn sèl kopi jèn **BRCA1** ki ap fonksyone, donk risk pou kansè a pi plis pase mwayèn la.

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

- Moun ki fèt avèk yon varyan patojèn *BRCA1* (ki gen yon Sendwom ereditè pou kansè nan sen ak nan ovè) gen yon risk ki pi plis pou kèk tip kansè yo dekri anba a.

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

	Moun ki pa gen yon varyan patojèn	Moun ki gen yon <i>BRCA1</i> varyan patojèn
Kansè nan tete lakay fi	10-12%	>60%
Dezyèm kansè nan sen primè	jiska 15%	40% (nan 20 ane)
Kansè nan ovè	1-2%	39-58%
Kansè nan tete lakay gason	<1%	Ogmantasyon
Kansè nan pwostat	11.6%	Ogmantasyon
Kansè nan pankreyas	1-2%	≤5%

Rezo jenetik nasyonal pou tout kansè ak Evalyasyon pou fanmi ki gen yon risk ki wo: Direktiv pou kansè nan tete, Ovè ak Pankreyas, 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 pèsònèl, antesedan fanmi an ak kansè, ak lòt faktè jenetik oswa sa yo pa konnen.

Èske li posib pou fikse varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou fikse varyan patojèn nan jèn *BRCA1*. 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?

Swen medikal yo rekòmande pou moun avèk yon varyan patojèn *BRCA1* divize an twa (3) kategori **siveyans**, **operasyon**, epi **medikaman**.

Siveyans:

Objektif siveyans la (yo relel tou 'depistaj') se pou dyagnostike kansè a nan yon estaj ki pi bonè posib. Menm si syantifik ak doktè yo pa kapab anpeche yon kansè devlope, yon depistaj 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 anba a prezante rekòmandasyon siveyans pou moun avèk yon varyan patojèn *BRCA1* (adapte pou Rezo jenetik nasyonal pou tout kansè ak Evalyasyon pou fanmi ki gen yon risk ki wo: Direktiv pou kansè nan tete, Ovè, ak Pankreyas, vèsyon 2.2021 *Tanpri remake ke se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè nan tete (fi)	<p>Sansibilizasyon nan tete kòmanse a 18 an epi rapòte chanjman yo bay founisè swen sante ou</p> <p>Ou dwe bay yob medsen oswa enfimiyè fè yon egzamen klinik nan tete w chak 6 jiska 12 mwa, apati 25 ane</p> <p>Imajri ak rezonans manyetik (Magnetic resonance imaging, MRI) apati 25 jiska 29 ane, oswa endividyèl ki baze sou antesedan fanmi a, (si Imajri ak rezonans manyetik la pa disponib panse ak yon mamografi)</p> <p>Mamografi ak Imajri ak rezonans manyetik apati 30 jiska 75 ane</p> <p>Aprè 75 ane, yo dwe konsidere jesyon an sou yon baz endividyèl</p>
Kansè nan ovè	<p>Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la.</p> <p>Egzamen pèlvyen ki fèt omwen chak ane.</p> <p>Pou pasyan ki pa t fè operasyon nan ovè pou redui risk, panse ak yon ekografi nan vajen (iltrason transvajinal) epi tès san CA-125, apati 30 jiska 35 ane</p>

Kansè nan tete (gason)	A 35 ane, yon egzamen nan tete pou kont ou ak egzamen klinik nan tete chak 12 mwa Panse ak yon mamografi chak ane pou gason ki gen ipètwofi nan tete (diminasyon nan tete yo), apati 50 an oswa yon fason endividyèl ki baze sou antesedan fanmi a.
Kansè nan pwostat	Panse a fè yon depistaj pou kansè pwostat a 40 an.
Kansè nan pankreyas	Lè li aplikab, diskite sou direktiv pou depistaj kansè pankreyas avèk founisè swen sante ou a.

Opsyon operasyon pou redui risk:

Objektif operasyon pou redui risk se pou redui risk pou kansè pandan y ap retire tisi ki an sante yo anvan kansè a devlope. Yo rele li tou operasyon pwofilaktik. Operasyon pou redui risk la p ap elimine chans pou gen yon kansè, men l ap diminye chans lan anpil.

- **Salpengo-ovaryektomi bilateral pou redui risk (Risk-reducing bilateral salpingo-oophorectomy, RRBSO):** Nan operasyon sa a yo retire ovè ak twonp falòp yo pou diminye risk pou kansè nan ovè. Yo rekòmande Salpengo-ovaryektomi bilateral pou redui risk (RRBSO) pou fi avèk yon varyan patojèn *BRCA1* lè yo rive nan laj 35 jiska 40 ane, epi lè yo fini fè timoun. Menm apre Salpengo-ovaryektomi bilateral pou redui risk (RRBSO), gen yon risk tou piti (1% jiska 5%) pou yon kansè ra ki rele kansè peritoneyal primè (kansè nan pawa abdominal ki konpòte l tankou kansè ovè).
- **Mastektomi bilateral pwofilaktik (Prophylactic bilateral mastectomy, PBM):** Nan operasyon sa a yo retire tisi ki an sante yo pou diminye pou plis pase 90% chans pou gen kansè nan tete. Fi ki ap panse pou gen yon Mastektomi bilateral pwofilaktik (PBM) ka gen kesyon konsènan opsyon pou rekonstriksyon tete (rekonstriksyon blad tete a atravè enplan oswa tisi) ki kapab diskite avèk yon chirijyen ki fòm espesyalman pou tete. Paske gen zouti efikas pou siveyans kansè nan tete, fi ki gen varyan patojèn *BRCA1* ka chwazi siveyans lan tankou 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 espesyalman avèk founisè medikal ki fòm.

Medikaman (Chimyoprevansyon):

Nan kèk ka, yo ka preskri medikaman yo pou redui chans pou devlope kansè.

- **Tamoksifèn:** Medikaman sa a efikas pou trete plizyè tip kansè sen. Etid yo montre tou li ede prevwa kansè tete lakay fi. Sepandan, gen anpil bagay ki rete toujou pou aprann konsènan itilizasyon tamoksifèn pou prevwa kansè tete lakay fi ki pote varyan patojèn *BRCA1*. Founisè w ka diskite avèk ou sou opsyon tamoksifèn ak medikaman ki asosye yo.
- **Konprime kontraseptif yo pran nan bouch (konprime pou planin)** Etid yo montre itilizasyon konprime kontraseptif yo pran nan bouch (oral contraceptive, OC) lakay fi ki pote varyan patojèn *BRCA1* jeneralman akseptab epi kapab diminye risk pou kansè nan ovè.

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 fòm. 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) pou jèn *BRCA1* epi 50% chans pou eritye varyan patojèn *BRCA1* (Kopi ki pa fonksyonèl la). varyan patojèn *BRCA1* pa gen rapò ak kansè pou timoun epi li p ap chanje chanje plan pou swen medikal yon moun anvan laj 20 jiska 25 ane. Poutèt sa, yo pa rekòmande pou teste timoun (minè, mwens pase 18 ane) pou varyan patojèn *BRCA1*
 - Nan sikonstans ki ra, lè toulède paran yo pote varyan patojèn *BRCA1* yon timoun ka eritye yon maladi ki rele Anemi Fanconi (Fanconi Anemia, FA). tanpri kontakte konseye jenetik ou si ou gen kesyon oswa enkyetid konsènan Anemi Fanconi (Fanconi Anemia, FA).
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan pifò ka yo, frè ak sè yon moun ki gen varyan patojèn *BRCA1* 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 famiyal:** Moun ki gen varyan patojèn *BRCA1* ka gen enkyetid konsènan transmisyon varyan patojèn *BRCA1* bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktiv ki kapab itilize pou diminye chans pou transmisyon varyan patojèn *BRCA1* 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 *BRCA1* 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

Bright Pink
www.brightpink.org
(312) 787-4412

Sharsheret
www.sharsheret.org
(866) 474-2774

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 kontwole devlopman ak divizyon selil yo.