



Sendwòm Kansè Lestomak Ereditè: (Hereditary Diffuse Gastric Cancer Syndrome) Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn *CDH1* an

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 *CDH1* 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 ou kapab jwenn yon glosè sou tèm medikal ki ka souliye nan dokiman sa a.)

Ou genyen yon varyan patojèn nan jèn *CDH1* lan Sa vle di ou genyen Sendwòm Kansè Lestomak Ereditè: (Hereditary Diffuse Gastric Cancer Syndrome).

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 ki genyen yon varyan patojèn *CDH1* gen youn oswa plizyè nan karakteristik sa yo:
 - Kansè Lestomak Ereditè
 - Kansè nan Tete Lobilè lakay fanm
 - Moun ki gen plis pase yon (1) dyagnostik kansè (pa egzanp, de (2) kansè nan tete lobilè, oswa kansè lestomak ereditè ak kansè nan tete lobilè)
 - Plizyè manm nan fanmi ki gen kansè an relasyon ak jèn *CDH1* an
 - *Kansè an relasyon ak jèn *CDH1** pandan plizyè jenerasyon nan yon fanmi
 - Kèk fanmi kapab genyen antedan fant nan lèw/oswa twou nan plafon bouch yo ak kansè lestomak ereditè

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 *CDH1* an se pou fè prevansyon kont kansè. Li pote non 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 kontwòle devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt avèk yon varyan patojèn *CDH1* an gen sèlman yon sèl kopi jèn *CDH1* an ki ap fonksyone, kidonk 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 *CDH1* (ki gen yon Sendwom ereditè pou kansè nan sen ak nan ovè, HDGC) gen yon risk ki pi plis pou kèk tip kansè yo dekri anba a.

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

| | Moun ki gen yon varyan jenetik patojèn <i>CDH1</i> |
|-------------------------------|--|
| Kansè Lestomak Ereditè, gason | 42-70% |
| Kansè Lestomak Ereditè, fi | 33-83% |
| Kansè nan Tete Lobilè, fi | 39-60% |
| Kansè kolon | Prèy ki pa sifi |

Adaptasyon rekòmandasyon IGCLC yo, Gid Gastrik (Lestomak) National Comprehensive Cancer Network, Vèsyon 1.2020

*Risk sa yo baze sou moun ki pa t benefisye seyans depistaj ak/oswa lò 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. Faktè anviwòmantal 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 repare varyan patojèn nan jèn *CDH1* lan. 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 *CDH1* 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. **Pou plis presizyon, tanpri ale gade enfòmasyon ki pi ba yo konsènan prevansyon chirijikal kansè lestomak ereditè an pa rapò ak siveyans lan.**

Tablo ki pi ba an souliye rekòmandasyon siveyans pou moun ki genyen varyan patojèn *CDH1* la. *Tanpri sonje bagay sa yo se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*

| Tip kansè | Rekòmandasyon pou siveyans |
|------------------------|---|
| Kansè Lestomak Ereditè | Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la. Andoskopi pati anlè an ak plizyè byopsi ki fèt nenpòt moman chak 6-12 mwa jous rive nan moman gastrektomi an. |
| Kansè nan tete (fi) | Sansibilizasyon sou Kansè nan tete, apati laj 18 lane. Egzamen klinik tete =yo omwen de fwa chak lane, apati laj 30 lane. Mamografi ak tout posibilite pou fè tomosentèz chak ane, apati laj 30 lane. Imajri a Resonans Manyetik ((Magnetic resonance imaging, MRIs) ak kontras pou tete ou chak ane, apati laj 30 lane. |
| Kansè kolon | Dapre antesedan fanmi ak antesedan pèsònèl ou, pran desizyon pou ou fè yon egzamen vizyèl kolon ou chak 3-5 lane apati laj 40 lane. |

Adaptasyon Rekòmandasyon IGCLC yo, 2015 ak Gid Gastrik National Comprehensive Network la, Vèsyon 1.2020

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.

- **Gastrektomi Pwofilaktik Total (Prophylactic total gastrectomy, PTG):** Pa genyen prèv ki demontre depistaj kapab detekte kansè lestomak ereditè nan moman li kapab geri; kidonk, yo rekòmande pou moun ki genyen varyan patojèn *CDH1* la fè chiriji prevansyon. Operasyon PTG an retire tout lestomak la epi li tache ezofaj la dirèkteman ak ti entesten an epi se yon operasyon sèlman yo chirijyen ki gen fòmasyon espesyal pou sa ki dwe fè li. Operasyon PTG an prèske elimine tout chans pou genyen kansè lestomak. Sepandan, se yon operasyon ki enpòtan anpil, kidonk, li vrèman enpòtan pou fè bon jan pale sou risk ak avantaj yo ak pwofesyonèl swen sante ki fòme pou sa a.

Medikaman (Chimyoprevansyon):

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

- Aktyèlman pa genyen medikaman pou ede redui risk kansè lestomak ereditè an. Sepandan, *H. Pylori* se yon enfeksyon bakteri ki an relasyon ak kansè lestomak. Pasyana ki genyen risk kansè lestomak yo dwe pale ak doktè yo konsènan posibilite pou yo genyen yon enfeksyon *H. Pylori* epi jwenn tretman apopriye si sa nesèsè.

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 nan pitit ou yo genyen 50% chans pou erite kopi nòmal (sa ki fonksyonèl la) jèn *CDH1* an epi 50% chans pou erite varyan patojèn *CDH1* an (kopi ki pa fonksyonèl la).
 - Yo pa byen etabli laj ki rekòmande pou pwopoze depistaj la bay paran ki a risk yo. Yo te siyale kèk ka kansèstomak ereditè ki grav nan fanmi HDGC yo anvan laj 18 lane, men risk jeneral kansè lestomak ereditè an anvan laj 20 lane an ba anpil. Opinyon moun ki ekspè yo sijere desizyon fè yon tès jenetik dwe kòmanse nan laj konsnatman an ki se 16-18 lane. Moman tès jenetik la pou minè yo merite pou yo konsidere sante sikolojik, emosyonèl epi fizik moun lan ak fanmi li. Se yon desizyon ki konplike epi ou dwe pale ak ekip swen sante ou an sou risk ak avantaj yo.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan prèske tout ka yo, frè ak sè yon moun ki genyen varyan patojèn *CDH1* lan genyen 50% chans pou genyen 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 genyen varyan patojèn *CDH1* yo kapab genyen sousi konsènan transmèt varyan patojèn *CDH1* la bay pitit yo. Genyen opsyon repwodiksyon ki kapab itilize pou redui risk pou pase varyan patojèn *CDH1* la 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 remake se yon itilite pou pale ak lòt moun ki genyen varyan patojèn *CDH1* ki genyen menm sousi yo. Nou ap kontan ranje 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

Pa gen Lestomak pou Kansè la
www.nostomachforcancer.org
(855) 355-0241

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 fè prevansyon kont kansè pandan l ap kontwole devlopman ak divizyon selil yo.