



Enfòmasyon pou fanmi ki genyen varyan patojèn nan jèn **CHEK2** 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 pral kontinye etidye jèn CHEK2 lan, kidonk tanpri rankontre ak pwofesyonèl swen sante ou yo yon fwa chak ane pou aprann konsènan nenpòt nouvo enfòmasyon ki kapab enpòtan pou ou ak manm fanmi ou yo. (tanpri gade nan dènye paj la pou yon glosè sou tèst 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 pase sòti nan yon jenerasyon ale nan yon lòt.
- Paske **CHEK2** la an relasyon ak yon ogmantasyon modere risk pou kansè, kèk fanmi ki genyen varyan patojèn **CHEK2** la kapab pa montre karakteristik yon sendwòm kansè ereditè. Lòt fanmi kapab genyen yon antesedan kansè nan tete lakay fi ak/oswa kolon.

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?

- Travay jèn **CHEK2** la se fè prevansyon 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 kontwòle devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn **CHEK2** genyen sèlman yon kopi fonksyonèl jèn **CHEK2**, kidonk, risk pou yo genyen kèk kategori kansè pi wo pase mwayèn lan.

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

- Moun ki fèt ak varyan patojèn **CHEK2** lan genyen risk ki pi wo pou fè kèk kategori kansè ki souliye nan tablo ki pi ab an.

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 genyen yon CHEK2 varyan patojèn
Kansè nan tete lakay fi	10-12%	15-40%
Kansè kolon	4-5%	9-10%

Gid pou kansè Tete, Ovè ak Pankreya Rezo jenetik nasyonal pou tout kansè ak Evalyasyon pou fanmi ki gen yon risk ki wo (National Comprehensive Cancer Network Genetic/Familial High-Risk Assessment):

- 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 CHEK2* yo kapab an relasyon ak lòt risk kansè. Kèk nan sa y ap fè etid sou yo genyen ladan yo kansè ovè, tete lakay gason, andomèt, tiwoyid, pwostat ak melanòm.
- Kèk varyan patojèn nan jèn *CHEK2* lan, sitou p.1157T (p.11570Thr) an genyen relasyon ak risk pou kansè tete lakay fanm ki pi ba ($\leq 20\%$) pase sa yo siyale pou varyan patojèn *CHEK2* lan. (Tanpri revize rapò tès ou an pou konnen ki varyan patojèn *CHEK2* ou genyen nan kò ou)

Èske li posib pou fikse varyan patojèn la?

Malerezman, li pa ko posib pou yo repare yon varyan patojèn nan jèn *CHEK2* an. 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 medikal aktyèl pou moun ki genyen varyan patojèn *CHEK2* la santre sou siveyans kansè (ki pote non depistaj tou). 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 ki pi ba an souliye rekòmandasyon siveyans yo pou moun ki genyen varyan patojèn *CHEK2* lan (adaptasyon Rezo jenetik nasyonal pou tout kansè ak Evalyasyon pou fanmi ki gen yon risk ki wo "National Comprehensive Cancer Network Genetic/Familial High-Risk Assessment": Gid pou kansè Tete, Ovè ak Pankreya, 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)	Mamografi chak lane, konsidere fè yon tomosentèz ansnam ak yon Imajri Rezonans Manyetik (MRI) ak kontras, apati laj 40 lane
Kansè kolon	Egzamen vizyèl kolon an chak lane, apati laj 40 lane, oswa 10 lane anvan laj paran dirèk ou (manman oswa papa) nan moman yo te konfime li genyen kansè kolorektal la.

- Li enpòtan pou remake enfòmasyon risk kansè ki an relasyon ak *CHEK2* lan se yon domèn rechèch ankou li ye. Detanzantan, enfòmasyon risk kansè ak rekòmandasyon swen medikal pou moun ki genyen varyan patojèn *CHEK2* yo kapab chanje.

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 fòmè. Nou kontan ba ou referans pou espesyalis Mass General si sa nesesè.

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 *CHEK2* epi 50% chans pou eritye varyan patojèn *CHEK2* an (Kopi ki pa fonksyonèl la). *Patojèn varyan CHEK2* yo pa an relasyon an kansè timoun yo epi li p ap chanje plan swen medikal yon moun rive jis nan laj 40 lane. Kidonk, yo pa rekòmande pou fè tès pou varyan patojèn *CHEK2* lakay timoun yo (minè, ki genyen mwens pase 18 lane).
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan prèske tout ka yo, frè ak sè yon moun ki genyen varyan patojèn *CHEK2* an 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 familyal:** Moun ki genyen varyan patojèn *CHEK2* yo kapab genyen sousi konsènan posibilite pou pase varyan patojèn *CHEK2* lan bay yon timoun. Gen opsyon repwodiksyon yo kapab itilize pou diminye chans pou transmisyon varyan patojèn *CHEK2* 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 sa itil pou pale ak lòt moun ki genyen varyan patojèn *CHEK2* an ki genyen menm sousi sa 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

Hereditary Colon Cancer Takes Guts
(Kansè Ereditè Kolon an mande anpil fòs)
www.hcctakesguts.org
info@HCCTakesGuts.org

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 fonksyonman 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. Ki pote non mitasyon tou.
- 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.