



Sendwòm Polipoz Adenòm Ereditè (Familial Adenomatous Polyposis Syndrome): Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn APC

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 APC an, 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.)

Ou genyen yon varyan patojèn nan jèn APC lan. Sa vle di ou genyen Sendwòm Polipoz Adenòm Ereditè (ki pote non **Familial Adenomatous Polyposis Syndrome, FAP 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 sòti nan yon jenerasyon ale nan yon lòt.
- Souvan fwa, fanmi ki genyen sendwòm FAP yo genyen youn oswa plis nan karakteristik ki pi ba yo:
 - Detekte kansè kolon lakay yo pandan yo jèn.
 - Anpil timè (polip) ann kolon (sa ki rele polipoz), ki souvan fwa ant 100'rive 1000'polip.
 - Anpil manm fanmi ki genyen polipoz nan kolon ajk/oswa kansè nan 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?

- Wòl jèn APC 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 prevwa kansè pandan l ap kontwòle devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt ak sendwòm FAP an genyen sèlman yon kopi fonksyonèl jèn APC an, kidonk risk pou yo fè kansè an pi wo pase mwayèn lan.

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

- Moun ki genyen sendwòm FAP an gen pi gwo risk pou genyen polip ki kapab vin tounen yon kansè nan kolon yo, ki pote non adenòm. Yon adenòm se yon chè ki kapab tounen yon kansè, epi si yo pa retire li li kapab gwosi epi tounen yon kansè kolon.
- Moun ki genyen sendwòm FAP yo gen pi gwo risk pou devlope kèk tip kansè yo dekri nan tablo ki pi ba a.

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

	Moun ki pa genyen sendwòm FAP an	Moun ki genyen sendwòm FAP an
Kansè kolon	4-5%	Anviwon 100% (san entèvansyon chiriji*)
Kansè nan ti entesten (dyodenal)	<1%	4-12%
Kansè nan pankreya	1-2%	Posibilite ogmantasyon risk
Kansè Papiyè Glann Tiwoyid la	1%	<2%
Kansè Epatoblastòm (fwa)	<1%	1-2% (souvan < laj 5 lane)
Kansè lestomak	<1%	0.5-1.3% nan Kilti Lwès yo
Mediloblastòm	<1%	Yon ti ogmantasyon

Rezo jenetik nasyonal pou tout kansè ak Evalyasyon pou fanmi ki gen yon risk ki wo: Direktiv sou Kansè Kolorektal, 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.

- Tout fanmi/moun pa genyen menm nivo risk yo, se poutèt sa yo prezante kèk chif antanke entèval. 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.
- Epitou, moun ki genyen FAP yo kapab genyen karakteristik ki pa gen pou wè ak kansè tankou: timè nan zo ki pote non osteyòm (souvan fwa nan machwè ak kràn lan), pwoblèm dan (tankou dan anlès oswa timè ann dan), koulè dwòl nan je an ki pa bay pwoblèm vizyon (CHRPE), polip nan glann gastrik (lestoma) ak timè nan tisi mou yo (kis nan po, fibròm ak timè desmoyid yo).

Èske li posib pou fikse varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou repare varyan patojèn nan jèn APC. 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 pou moun ki genyen sendwòm FAP yo divize an twa kategori:

siveyans, operasyon, epi medikaman.

Siveyans:

Objektif siveyans (ki pote non 'depistaj') se pou detekte kansè an touswit. 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 pou moun ki genyen sendwòm FAP yo (adapte pou Rezo jenetik nasyonal pou tout kansè ak Evalyasyon pou fanmi ki gen yon risk ki wo: Direktiv sou Kansè Kolorektal, Vèsyon 1.2020). *Tanpri remake ke se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè kolon	Egzamen vizyèl kolon ou (preferab) oswa yon sigmoidoskopi chak ane apati laj 10-15 lane. Kapab ogmante chak 6 mwa dapre rezilta klinik yo. Si yo jwenn plizyè adenòm, pale sou kalandriye kolektomi (operasyon kolon an). Siveyans apre yon kolektomi varye sa depan kategori operasyon an.
Ti entesten (dyodenal) ak lestomak	Andoskopi Pati Anlè an Chak Ane (EGD), apati laj 20-25.
Kansè Tiwoyid	Egzamen glann tiwoyid la chak ane, kòmanse nan fen adolesans. Pran desizyon pou ou fè ekografi an chak 2-5 lane epi li pa nòmral, panse ale konsilte yon espesyalis.
Mediloblastòm (kansè sèvo)	Egzamen Fizik chak ane

Desmoyid nan Abdomèn	Si ou genyen antesedan pèsonèl sentòm desmoyid, panse ale fè yon Imajri Rezonans Manyetik (MRI) ak kontras epi san kontras oswa yon CT ak kontras omwen yon fwa chak ane. Sentòm yo dwe mennen nan fè yon radyografi imedya abdomèn lan.
Ti polip nan ti entesten an ak kansè	Panse fè yon radyografi ti entesten an.
Epatoblastòm (kansè fwa)	Panse fè yon egzamen fizik abdomèn lan, ekografi, ak mezi makè san AFP an chak 3-6 mwa pandan premye 5 lane lavi yo.
Kansè nan pankreya	Lè sa aplikab pale sou direktiv depistaj kansè pankreya yo ak pwofesyonèl swen sante ou an. Yo kapab adapte depistaj la dapre antesedan fanmi an yo.

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.

- **Kolektomi:** Operasyon sa retire tout oswa yon pati nan kolon an (gwo entesten an) pou redui nan risk kansè kolon. Kolektomi an souvan nesese lè yon moun devlope yon gran kantite polip ki pa ka rezoud atravè egzamen vizyèl kolon an sèlman. Kalandriye kolektomi an relasyon ak laj, kantite polip yo, ak lòt faktè. Yo kapab rekòmande operasyon sa pou pasyan ki te devlope yon kansè epi ki genyen sendwòm FAP an. Genyen diferan kategori pwosedri pou retire kolon an ak/oswa rektòm lan ki dwe yon sijè enpòtan nan mitan ou menm ak yon gastwo-antewològ epi yon chirijyen ki gen yon fòmasyon espesyal. Majorite nan operasyon kolektomi yo pa bezwen yon sak ekstèn pèmanan.

Medikaman (Chimyoprevansyon):

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

- **Sulindac:** Kèk rechèch demontre yon NSAID ki rele Sulindac kapab anpeche polip kolon yo grandi. Sepandan, genyen plis bagay pou aprann toujou konsènan itilizasyon sulindac la pou moun ki genyen sendwòm AFAP an, epi li kabon oswa pa bon pou ou. **Itilizasyon sulindac la pa apopriye pou tout moun epi ou pa dwe pran li san pale ak pwofesyonèl swen sante ou yo anvan.**

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 nesese.

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 APC epi 50% chans pou eritye varyan patojèn APC an (Kopi ki pa fonksyonèl la). Etandone depistaj gras ak egzamen vizyèl kolon an kòmanse nan fen adolesans lan, ou dwe konsidere fè yon tès jenetik pou pitit ou yo anvan laj 10-15 lane.

- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan pifò ka yo, frè ak sè yon moun ki gen varyan patojèn APC 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.
 - Jiska 20% moun ki genyen sendwòm AFAP la genyen yon varyan patojèn *de novo* (oswa "nouvo") ki vle di yo se premye moun nan fanmi yo ki genyen varyan patojèn lan. Frè ak Sè moun ki genyen varyan patojèn *de novo* an genyen yon ti kal risk pou genyen varyan patojèn APC an. Sepandan, menm si yo sispèk ou genyen yon varyan patojèn *de novo*, li toujou enpòtan pou ou jwenn konsèy sou jenetik epi fè tès jenetik pou frè ak sè yo.
- **Planifikasyon familyal:** Moun ki gen varyan patojèn APC an kapab gen enkyetid konsènan transmisyon varyan patojèn APC bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktiv 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 sendwòm FAP an ki gen menm enkyetid 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

Hereditary Colon Cancer Takes Guts
(Kansè Ereditè Kolon an mande anpil fòs)
www.hcctakesguts.org
info@HCCtakesGuts.org
(312) 787-4412

Sèvis Enfòmasyon sou Kansè Enstiti Nasyonal pou Kansè an
www.cancer.gov/aboutnci/cis
(800) 4-CANCER

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. 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.