



Sendwòm MUTYH-Polipoz Asosye: Enfòmasyon pou moun ki genyen varyan patojèn nan toulède jèn **MUTYH** yo

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 MUTYH 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 MUTYH lan. Sa vle di ou genyen sendwòm **MUTYH** -Polipoz Asosye (ki pote non **sendwòm MAP**).

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 gen sendwòm MAP la gen youn oswa plizyè nan karakteristik sa yo:
 - Plizyè polip nan kolon, yo souvan detekte yo nan laj ki ba yo.
 - Kansè kolon, gen posibilite pou detekte li nan laj ki ba yo.

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 sendwòm MAP la lakòz yon risk kansè ki ogmante?

- Travay jèn **MUTYH** se pou fè prevansyon kont kansè. Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn **MUTYH** an ede nou prewva kansè pandan l ap repare pwoblèm ki genyen nan ADN yo nan selil nou yo.
- Moun ki fèt avèk sendwòm MAP lan pa genyen kopi fonksyonèl jèn **MUTYH** an, kidonk yo gen risk pou fè kansè ki pi wo pase mwayèn lan.

Ki risk pou kansè ki gen rapò ak sendwòm MAP la?

- Moun ki fèt avèk yon sendwòm MAP genyen pi gwo risk pou devlope polip ki kapab mennen nan kansè nan kolon an, ki rele adenòm. Yon adenòm se yon chè ki kapab tounen yon kansè, epi si yo pa retire l li kapab gwosi epi tounen yon kansè kolon. Risk pou fè kansè ki an rapò ak sendwòm MAP la 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 MAP la	Moun ki genyen sendwòm MAP la
Kansè kolon	4-5%	43-88%*
kansè ti entesten	<1%	5%

GeneReviews.org; 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); 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.

- 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 pèsonèl, antesedan fanmi an ak kansè, ak lòt faktè jenetik oswa sa yo pa konnen.

Èske li posib pou repara varyan patojèn yo?

Malerezman, li poko posib pou repara varyan patojèn nan jèn *MUTYH* 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?

Swen medikal yo rekòmande pou moun ki genyen sendwòm MAP lan 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 anba a prezante rekòmandasyon siveyans pou moun ki genyen sendwòm MAP lan (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 an anvan laj 25-30 lane (oswa pi bonè dapre antesedan fanmi an); repete sa chak 1-2 lane. Panse fè yon kolektomi lè genyen plis pase 20 polip epi/oswa polip yo difisil pou retire ak egzamen vizyèl kolon an
Ti entesten	Andoskopi peryodik pati anlè an, apati laj 30-35 lane

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 kansè kolon epi genyen sendwòm MAP la. Genyen diferan kategori pwosedi 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):

- **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 MAP 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 fòme. 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:** Si ou genyen sendwòm MAP la, tout pitit ou yo pral eritye youn nan varyan patojèn *MUTYH* ou yo. Pitit ou kapab genyen sendwòm MAP la sèlman si lò paran byolojik yo an se yon moun ki genyen varyan patojèn *MUTYH* an. Sendwòm MAP la pa an rapò ak kansè lakay timoun yo epi yo p ap chanje plan swen medikal yon moun anvan laj 20-25 lane. Kidonk, teste timoun yo (minè, ki gen mwens pase 18 lane yo) pou sendwòm MAP la pa yon bagay yo rekòmande.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan prèske tout sitiyasyon yo, frè ak sè yon moun ki genyen sendwòm MAP lan yo genyen 25% chans pou yo genyen menm varyan patojèn lan. Anplis, lòt manm fanmi an (tankou paran, kouzen, matant, tonton) ka gen risk tou pou gen sendwòm MAP la.
- **Planifikasyon fanmiyal:** Moun ki genyen sendwòm MAP lan yo kapab genyen sousi konsènan pase varyan patojèn *MUTYH* an nan yon timoun. Kèk pasyan kapab enterese ak opsyon repwodiksyon ki kapab redui chans pou genyen yon timoun ki genyen sendwòm MAP la. 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 risk ki genyen pou gen varyan patojèn *MUTYH* an?

Kèk nan manm fanmi ou kapab vin konnen yo genyen yon sèl varyan patojèn *MUTYH* (pòtè). Moun sa yo pa genyen sendwòm MAP la. Sepandan, dapre antesedan kansè nan fanmi ou, pòtè *MUTYH* yo kapab genyen yon risk ogmante pou kansè kolon si n ap konpare li ak popilasyon jeneral la.

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 MAP la ki gen menm enkyetid yo. Nou ap kontan aranje sa a pou ou si ou enterese.

Men yon lis sous enfòmasyon anplis:

Sant Evalyasyon Risk pou Kansè
(Center for Cancer Risk Assessment)
Mass General Cancer Center
www.massgeneral.org/ccra
(617) 724-1971

Sosyete Ameriken pou Kansè
(American Cancer Society)
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 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. 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.
 - Jèn Reparasyon Anomali yo (Mismatch repair, MMR): Genyen anpil kategori jèn ki siprime timè epi jèn MMR yo se youn nan yo. Paske ADN lan kreye anndan yon selil, jèn MMR yo ede nan fè yon lekti avanse branch ADN yo pou detekte epi korije erè yo.