



Enfòmasyon pou fanmi ki genyen varyan patojèn nan jèn **PALB2**

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 PALB2 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.)

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.
- Anpil fanmi ki gen varyan patojèn **PALB2** la gen youn oswa plizyè nan karakteristik sa yo:
 - Kansè nan tete lakay fi yo
 - Kansè nan pankreya
 - Anpil manm nan fanmi yo ki gen kansè nan tete

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 **PALB2** la 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 kontwole devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt avèk yon varyan patojèn **PALB2** an genyen yon sèl kopi fonksyonèl jèn **PALB2** an, kidonk yo gen risk pou fè kansè ki pi wo pase mwayèn lan.

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

- Moun ki fèt avèk yon varyan patojèn **PALB2** an (ki genyen sendwòm Lynch lan) genyen 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 gen yon varyan patojèn	Moun ki genyen yon varyan patojèn PALB2
Kansè nan tete lakay fi	10-12%	41-60%
Dezyèm kansè nan sen primè	Jiska 15%	Enkoni
Kansè nan pankreyas	1-2%	5-10%
Kansè nan ovè	1-2%	3-5%

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 pèsonèl, 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 *PALB2* 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?

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 ki genyen varyan patojèn *PALB2* an (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 Pankreya, v2.2021). *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 ane ak konsiderasyon pou tomosentèz ak Imajri Rezonans Manyetik (MRI) ak kontras apati laj 30 lane.
Kansè nan pankreya	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.

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. Paske genyen zouti depistaj kansè ann tete ki efikas, fanm ki genyen varyan patojèn *PALB2* yo kapab chwazi depistaj antanke yon lòt opsyon ki aseptab fas ak PBM lan Chwazi ant Mastektomi bilateral pwofilaktik (PBM) ak siveyans se yon desizyon trè pèsonèl, poutèt sa li enpòtan pou panse ak avantaj epi dezavantaj pou chak opsyon, ki ka diskite espesyalman avèk founisè medikal ki fòme. 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 fòme espesyalman pou tete.

Ou dwe pale konsènan chiriji pwofilaktik ovè an ak pwofesyonèl swen sante ou yo epi ou kapab konsidere yo nan kèk sityasyon dapre antesedan kansè nan fanmi an.

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:** Chak grenn pitit ou yo genyen 50% chans pou erite kopi nòmal (fonksyonèl) jèn *PALB2* an epi 50% chans pou erite varyan patojèn *PALB2* an (kopi ki pa fonksyonèl la). *Varyan patojèn PALB2* yo pa an relasyon ak kansè lakay timoun yo epi li p ap chanje plan swen medikal yon moun anvan laj 30 lane. Kidonk, teste timoun yo (minè, ki gen mwens pase 18 lane yo) pou varyan patojèn *PALB2* yo pa yon bagay yo rekòmande.
 - Nan sityasyon ki vrèman ra, lè toulède paran yo genyen yon varyan patojèn *PALB2*, yon timoun kapab erite 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 prèske tout sityasyon yo, frè ak sè yon moun ki genyen varyan patojèn *PALB2* an yo genyen 50% chans pou yo 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 *PALB2* an yo kapab genyen sousi konsènan pase varyan patojèn *PALB2* an nan yon timoun. Gen opsyon repwodiksyon ki kapab itilize pou diminye chans pou transmisyon varyan patojèn *PALB2* lan 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 *PALB2* 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

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).
- Jèn k ap siprime timè: Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn k ap siprime timè a ede nou prewva kansè pandan l ap kontwole devlopman ak divizyon selil yo.