



Sendwòm Lynch lan:

Enfòmasyon pou fanmi ki genyen yon varyan patojèn nan jèn *PMS2* 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. Chèchè yo ap kontinye etidye jèn *PMS2* 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 *PMS2* lan. Sa vle di ou genyen **sendwòm Lynch lan** (ki pote non **sendwòm ereditè pou kansè nan kolon san polipòz (hereditary non-polyposis colorectal cancer, HNPCC)**).

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 (jisaka 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 varyan patojèn *PMS2* la gen youn oswa plizyè nan karakteristik sa yo:
 - Kansè nan kolon ak/oswa polip ki kapab mennen nan kansè (ki souvan rive anvan laj 50 lane)
 - Kansè andomèt (matris)
 - Lòt kansè (lestomak, ovè, ti entesten, kanal pipi, sèvo) kapab prezan
 - Moun ki genyen youn oswa plis nan kansè ki afiche pi wo yo
 - Anpil manm nan fanmi an ki genyen kansè kolon oswa lòt kansè ki gen pou wè ak sendwòm Lynch la
 - Kansè ki gen pou wè ak sendwòm Lynch ki tabli sou plizyè jenerasyon nan yon fanmi

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 *PMS2* la se pou fè prevansyon kont kansè. Yo rele li yon jèn k ap siprime timè. *PMS2* se yon kategori jèn k ap siprime timè ki pote non jèn reparasyon anomali ADN yo. 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 avèk yon varyan patojèn *PMS2* an genyen yon sèl kopi fonksyonèl jèn *PMS2* 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 *PMS2* 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 jenetik patojèn	Moun ki pa gen yon varyan patojèn nan jèn PMS2 an
Kansè kolon	4.2%	8.7-20%*
Kansè andomèt (matris)	3.1%	13-26%*

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.

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

- Nan kèk fanmi ki genyen sendwòm Lynch lan, kapab genyen yon ogmantasyon nan risk pou genyen lòt kansè, tankou kansè lestomak, ovè, kanal bilyè, kanal pipi, ti entesten, pankreya, sèvo, ak pwostat. Kèk fanmi kapab genyen yon pi gwo risk pou fè yon kategori timè nan po ki pote non neyoplas sebaze.
- Moun ki fèt avèk yon varyan patojèn PMS2 an gen pi gwo risk pou devlope polip ki kapab mennen nan kansè nan kolon an ki pote non adenòm. Yon adenòm se yon chè ki kapab tounen yon kansè, epi si yo pa retire li kapab gwosi epi tounen yon kansè kolon.

Èske li posib pou fikse varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou repare varyan patojèn nan jèn PMS2 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 varyan patojèn PMS2 an 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 varyan patojèn PMS2 an (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 30-35 lane (oswa pi bonè dapre antesedan fanmi an); repete sa chak 1-2 lane.
Kansè andomèt (matris)	Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la. Panse fè yon byopsi matris lan chak 1-2 lane apati laj 30-35 lane. Repons rapid pou sentòm yo (tankou senyen ki pa nòmal)
Kansè lestomak ak ti entesten	Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la. Dapre antesedan fanmi ou, panse fè yon andoskopi chak 3-5 lane, apati laj 40 lane.

Kansè nan ovè	Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la. Egzamen pèlvyen ki fèt omwen chak ane. Repons rapid pou sentòm yo (tankou balonnen). Pou pasyan ki pa t sibi operasyon ovè pou redui risk la, panse fè yon ekografi transvajinal ak yon tès CA-125 nan san ou.
Kansè lrèt (Kanal pipi)	Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la. Dapre antesedan fanmi ou, panse fè yon analiz pipi chak ane apati laj 30-35 lane.
Kansè sistèm nève santral la	Panse fè egzamen newolojik ak fizik chak ane apati laj 25-30 lane.
Kansè nan pankreya	Lè sa posib, pale konsènan direktiv pou depistaj kansè pankreya yo ak pwofesyonèl swen sante ou an apati laj 50 lane (oswa pi bonè dapre antesedan fanmi ou).

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.

- **Isterektomi:** Operasyon sa retire matris la nan objektif pou redui risk kansè andometri (kansè nan tisi anndan matris la). Yo dwe pale konsènan isterektomi ak tout fanm ki genyen yon varyan patojèn *PMS2*. Fanm ki ap planife pou gen pitit yo kapab panse pou fè operasyon sa lè yo fin fè pitit.
- **Salpengo-ovaryektomi bilateral pou redui risk (Risk-reducing bilateral salpingo-oophorectomy, RRBSO):** Nan operasyon sa a yo retire ovè ak twonp falòp yo pou diminye risk pou kansè nan ovè. Moman pou fè RRBSO an dwe fèt yon fason endividyèl nan kondisyon fi an fin fè pitit, dapre antesedan medikal pèsònèl, ak antesedan familyal. Menm apre Salpengo-ovaryektomi bilateral pou redui risk (RRBSO), gen yon risk tou piti (1% jiska 5%) pou yon kansè ra ki rele kansè peritoneyal primè (kansè nan pawa abdominal ki konpòte l tankou kansè ovè).
- **Kolektomi:** Operasyon sa retire tout oswa yon pati nan kolon an (gwo entesten an) pou redui nan risk kansè kolon. Kolektomi an souvan nesèsè 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 Lynch. 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):

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

- **Aspirin:** Rechèch yo demontre aspirin kapab redui chans pou moun ki genyen sendwòm Lynch yo fè kansè kolon. Sepandan, genyen anpil bagay pou nou aprann konsènan itilizasyon aspirin lakay moun ki genyen sendwòm Lynch yo, epi li kapab oswa kapab pa yon bon bagay pou ou. **Itilizasyon aspirin pa apopriye pou tout moun epi yo pa dwe pran li san pale ak yon pwofesyonèl swen sante anvan sa.**

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 grenn pitit ou yo genyen 50% chans pou erite kopi nòmal (fonksyonèl) jèn *PMS2* an epi 50% chans pou erite varyan patojèn *PMS2* an (kopi ki pa fonksyonèl la). *Varyan patojèn PMS2* yo pa an relasyon ak kansè lakay timoun yo epi li 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 varyan patojèn *PMS2* yo pa yon bagay yo rekòmande.
 - Nan sityasyon ki vrèman ra, lè toulède paran yo genyen yon varyan patojèn *PMS2*, yon timoun kapab erite maladi ki rele defisi konstisyonèl reparasyon anomali yo (Constitutional Mismatch Repair Deficiency, CMMRD). Tanpri kontakte konseye jenetik ou an si ou genyen kesyon oswa sousi konsènan CMMRD.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan prèske tout sityasyon yo, frè ak sè yon moun ki genyen varyan patojèn *PMS2* 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 *PMS2* an yo kapab genyen sousi konsènan pase varyan patojèn *PMS2* an nan yon timoun. Gen opsyon repwodiksyon ki kapab itilize pou diminye chans pou transmisyon varyan patojèn *PMS2* lan bay yon timoun. Si ou enterese pou aprann plis konsènan opsyon sa yo, tanpri kontakte konseye jenetik ou pou yon referans.

Lèt ou resewva 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 *PMS2* 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

Lynch Syndrome International
www.lynchcancers.com
(707) 689-5089

AliveAndKickn
Haworth, NJ 07641
aliveandkickn.org

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 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.