



Sendwòm Timè Amatòm *PTEN* (*PTEN* Hamartoma Tumor Syndromes): Enfòmasyon sou Sendwòm Cowden pou fanmi ki genyen yon varyan patojèn nan jèn *PTEN* 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 ap kontinye etidye jèn *PTEN* 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 *PTEN* lan, epi yo detekte yon sendwòm Cowden lakay ou.

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 Cowden lan gen youn oswa plizyè nan karakteristik sa yo:
 - Kansè nan tete lakay fi yo
 - Kansè ak nodil nan tiwoyid
 - Kansè nan matris
 - Polip Gastwomentestinal (nan lestomak ak entesten)
 - Makwosefali (gwo tèt)
 - Siy espesifik sou po an
 - Moun ki gen plis pase youn nan karakteristik sa yo
 - Plizyè manm nan fanmi an ki gen kansè ak/oswa lòt karakteristik sendwòm Cowden lan

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 karateristik 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 *PTEN* 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 kontwòle devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt avèk yon varyan patojèn *PTEN* an genyen yon sèl kopi fonksyonèl jèn *PTEN* 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 genyen sendwòm Cowden 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 sendwòm Cowden yo
Kansè nan tete lakay fi	10-12%	25-50%
Kansè andomèt (matris)	2-3%	5-10%
Kansè tiwoyid (souvan folikilè)	1%	3-10%
Kansè kolorektal	4-5%	9-16%
Kansè selil nan ren yo	1-2%	Ogmantasyon posib
Melanom	2%	Ogmantasyon posib

Rezo jenetik nasyonal pou tout kansè ak Evalyasyon pou fanmi ki gen yon risk ki wo, Vèsyon 2.2021

- Moun ki genyen sendwòm Cowden yo kapab genyen timè ki p ap lakòz kansè ak lòt karakteristik fizik tankou:
 - Polip nan kolon ak polip gastrowentestinal: Amatòm ak gangliyonewòm, >90% pasyan yo
 - Ti blese nan tiwoyid, 30-68% pasyan yo
 - Timè nan sèvo ki pa grav: Maladi Lhermitte-Duclos (Lhermitte-Duclos Disease, LDD), ~30% pasyan yo
 - Gwo tèt: makwosefali, >80% nan pasyan yo
 - Siy sou po an pigmantasyon makilè (ti takte) sou tèt peni an, trikilemòm, keratòz akral, newòm mikokitane, ak papiyòm nan bouch
- 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 pèsònèl, antesedan fanmi an ak kansè, ak lòt faktè jenetik oswa sa yo pa konnen.

Èske li posib pou repara varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou repara varyan patojèn nan jèn *PTEN* 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 Cowden yo konsantre pi plis sou siveyans ak operasyon.

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 *PTEN* an (adapte pou Rezo jenetik nasyonal pou tout kansè ak Evalyasyon pou fanmi ki gen yon risk ki wo Direktiv sou Kansè nan 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 Tiwoyid	Ekografi glann tiwoyid chak lane, apati laj 7 lane
Kansè kolon/polip	Egzamen vizyèl kolon an chak 5 lane, anvan laj 35 lane (pi bonè epi/oswa pi souvan, dapre antesedan fanmi an)
Kansè nan ren	Ekografi ren chak 1-2 lane, apati laj 40 lane

Kansè nan tete (fi)	Oto egzaminasyon tete chak mwa regilyèman nan laj 18 lane Egzamen klinik tete chak 6-12 mwa, apati laj 25 lane (oswa pi bonè dapre antesedan fanmi an). Mamografi chak ane ak konsiderasyon pou tomosentèz si li disponib, ak Imajri Rezonans Manyetik (MRI) ak kontras nan laj 30-35 lane (oswa pi bonè dapre antesedan nan fanmi an).
Kansè nan matris	Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la. Panse fè yon byopsi matris la chak 1 oswa 2 lane. Repons rapid ak sentòm yo (tankou senyen anòmal).
Lòt rekòmandasyon	Egzamen fizik konplè chak ane. Panse fè egzamen dèmatoloji chak ane. Pansè fè yon evalyasyon sikomotè ak yon Imajri Rezonans Manyetik (MRI) lakay timoun yo. Edikasyon sou siy ak sentòm kansè.

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 *PTEN*. Fanm ki ap planife pou gen pitit yo kapab panse pou fè operasyon sa lè yo fin fè pitit.
- **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. 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. Paske genyen zouti depistaj kansè ann tete ki efikas, fanm ki genyen varyan patojèn *PTEN* 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.

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 *PTEN* an epi 50% chans pou erite varyan patojèn *PTEN* an (kopi ki pa fonksyonèl la). Kapab genyen yon risk timè timoun lakay pasyan ki genyen varyan patojèn *PTEN* epi tès jenetik pou minè se yon bagay yo dwe konsidere. Pale ak konseye jenetik ou si ou genyen kesyon espesifik konsènan pitit ou.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan prèske tout sitiyasyon yo, frè ak sè yon moun ki genyen varyan patojèn *PTEN* 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 *PTEN* an yo kapab genyen sousi konsènan pase varyan patojèn *PTEN* an nan yon timoun. Gen opsyon repwodiksyon ki kapab itilize pou diminye chans pou transmisyon varyan patojèn *PTEN* 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 *PTEN* 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

PTEN Foundation
www.ptenfoundation.org
ptensyndromefoundation@gmail.com
Hereditary Colon Cancer Takes Guts
www.hcctakesguts.org
info@HCCTakesGuts.org

PTEN World
www.ptenworld.com

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.