



Sendwòm Li-Fraumeni:

Enfòmasyon pou fanmi ki genyen yon varyan patojèn nan jèn *TP53* 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 *TP53* 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 *TP53* lan. Sa vle di ou genyen sendwòm Li-Fraumeni an (ki pote non LFS).

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 LFS yo gen youn oswa plizyè nan karakteristik sa yo:
 - Kansè nan tete ki parèt bonè lakay fi yo
 - Sakòm nan zo ak tisi mou yo
 - Timè nan sèvo
 - Kasinòm Kòtikal Sirenal
 - Kansè ki parèt nan laj timoun
 - Moun ki yo detekte youn oswa plis nan kansè lakay yo (pa egzanp, de kansè nan tete ki parèt bonè, oswa sakòm ak kansè nan tete)
 - Anpil manm nan fanmi an sou menm bò fanmi an ki genyen kansè sa 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 lè ou gen varyan patojèn sa a li lakòz risk pou yon kansè ogmante?

- Travay jèn *TP53* 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 *TP53* an genyen yon sèl kopi fonksyonèl jèn *TP53* 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?

- *TP53* se yon jèn ki enpòtan nan jere kwasans ak divizyon selil yo nan diferan pati nan kò an. Kidonk moun ki genyen varyan patojèn *TP53* an genyen yon risk ogmante pou devlope yon varyete kategori kansè.
- Kèk fanmi ki genyen varyan patojèn *TP53* an pa genyen LFS "klasik" la epi yo kapab genyen risk pou kansè ki pi ba pase sa ki afiche pi wo yo.
- Sa ki pi ba an se yon rezime risk kansè ki asosye ak LFS yo:
 - Kansè ki pi souvan genyen lakay fanmi ki gen LFS yo se sakòm, kansè nan tete lakay fi, timè nan sèvo ak kasinòm kòtikal sirenal.
 - Yo te dekouvri plizyè lòt kansè lakay fanmi ki gen LFS tankou kansè kolorektal, ezofaj, lestomak, selil ren, lesemi, lenfòm, poumon, po, kansè tiwoyid ki pa medilè ak newoblastòm.
 - Genyen anviwon 50% risk pou fè kansè anvan laj 30 lane pou fanm yo epi 50% risk pou fè kansè anvan laj 46 lane pou gason. Risk pou fè kansè padan tout lavi an se >90% pou fanm epi >70% pou gason.
 - Anviwon 40-50% moun ki gen LFS yo ap devlope yon 2yèm kansè. Yo te siyale kèk moun ki te twa oswa plis kansè.
- Yo montre chif anwo yo sou fòm yon entèval. Se paske tout fanmi oswa moun pa gen egzakteman menm degre risk. Risk yo kapab sibi enpak faktè anviwònman, kalite lavi, antesedan medikal pèsònèl, antesedan kaansè nan fanmi an, ak lòt faktè jenetik oswa enkonni.

Èske li posib pou fikse varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou repare varyan patojèn nan jèn *TP53* 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. Li enpòtan pou remake genyen limit nan depistaj pou plizyè kansè ki asosye ak LFS.

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 LFS (adapte pou Rezo jenetik nasyonal pou tout kansè ak Evalyasyon pou fanmi ki gen yon risk ki wo, Vèsyon 2.2021). *Tanpri remake ke se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè nan tete (fi)	<p>Sansibilizasyon nan tete kòmanse a 18 an epi rapòte chanjman yo bay founisè swen sante ou</p> <p>Egzamen klinik tete chak 6-12 mwa, apati laj 20 lane (oswa pi bonè dapre antesedan fanmi an).</p> <p>Laj 20-29 lane: Depistaj gras ak Imajri Rezonans Manyetik ak kontras pou tete chak ane (oswa pi bonè dapre antesedan fanmi an).</p> <p>Laj 30-75 lane: Mamografi chak ane ak konsiderasyon pou tomosentèz si li disponib, ak Imajri Rezonans Manyetik (MRI) ak kontras</p> <p>Laj >75: Jesyon an dwe yon opsyon enpòtan sou yon baz endividyèl</p>
Kansè gastwomentestinal	Egzamen vizyèl kolon an chak 2-5 lane, anvan laj 25 lane (pi bonè epi/oswa pi souvan, dapre antesedan fanmi an)

Lòt risk pou kansè	<p>Egzamen fizik konplè chak 6-12 mwa ki genyen yon egzamen newolojik ak po an.</p> <p>Konesans siy ak sentòm kansè ki ra yo se yon bagay enpòtan.</p> <p>Egzamen dèmatolojik chak lane apati laj 18 lane.</p> <p>Imajri Rezonans Manyetik (MRI) pou sèvo an chak lane.</p> <p>Imajri Rezonans Manyetik (MRI) pou tout kò an chak ane, si li posib.</p> <p>Edikasyon sou siy ak sentòm kansè ak repos rapid si genyen sousi</p> <p>Pedyat yo dwe konnen risk pou genyen kansè lakay timoun yo.</p>
--------------------	--

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. 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 LFS yo kapab chwazi depistaj antanke yon lòt opsyon ki asepyab fas ak PBM lan. Chwazi ant Mastektomi bilateral pwofilaktik (PBM) ak siveyans se yon desizyon trè pèsònèl, 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 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.
- Patisiye 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 *TP53* an epi 50% chans pou erite varyan patojèn *TP53* an (kopi ki pa fonksyonèl la). Paske yon varyan patojèn *TP53* asosye ak yon risk ogmante pou kansè lakay timoun yo, tès jenetik pou minè yo se yon bagay ki dwe panse fèt. Konseye jenetik ou pral pale konsènan tès jenetik pou timoun ou yo avèk ou.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Majorite moun ki genyen LFS eritye varyan patojèn jèn *TP53* an atravè youn nan paran yo. Kidonk, frè ak sè yon moun ki genyen varyan patojèn *TP53* 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.

- Jisak 20% moun ki genyen LFS la genyen varyan patojèn *de novo an* (oswa "nouvo"), sa ki vle di yo se premye moun nan fanmi an 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 *TP53 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:** Kèk pasyan kapab genyen sousi konsènan pase varyan patojèn *TP53 an* bay yon timoun. Gen opsyon repwodiksyon ki kapab itilize pou diminye chans pou transmisyon varyan patojèn *TP53 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 LFS ki gen menm enkyetid yo. Nou ap kontan ranje sa a pou ou si ou enterese.

Men yon lis sous enfòmasyon anplis:

MGH Center for Cancer Risk Assessment
www.massgeneral.org/ccra
 (617) 724-1971

Sosyete Ameriken pou Kansè
www.cancer.org
 (800) 227-2345

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

Li-Fraumeni Syndrome Association
www.lfsassociation.org
 (855) 239-LFSA

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.