

Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn *ATM*

Objektif dokiman sa a se pou ba ou enfòmasyon detaye konsènan rezilta tèst jenetik ou ka li l epi diskite avèk founisè medikal ou yo. Chèchè yo ap kontinye etidye jèn APC an, donk tanpri verifiye 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 dènye paj la pou yon glosè tèm medikal ki 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 yo.
- Anviwon 5 a 10% nan kansè yo (jiska 1 sou 10) ereditè. Yon kansè ereditè rive lè yon moun fèt ak yon varyan patojèn (ki rele tou yon mitasyon) nan yon jèn ki ogmante chans pou devlope sèten kalite kansè. Yon varyan patojèn kapab pase de yon jenerasyon a yon lòt.
- Paske *ATM* lye ak yon ogmantasyon modere pou kansè, kèk fanmi ki gen yon varyan patojèn *ATM* pa ka montre karakteristik tipik nan yon sendwòm kansè ereditè. Lòt fanmi ka gen yon istwa ki gen ladan kansè nan tete fi ak/oswa kansè nan pankreas.

Kisa ki yon varyan patojèn?

- ADN se materyèl jenetik nou ki transmèt de paran an pitit. Li gen ladan l enstriksyon sou kòman kò nou devlope, grandi, epi fonksyone. Yon jèn se yon ti moso ADN ki gen yon travay espesifik pou fè nan kò a. Kèk jèn detèmine karakteristik tankou koulè zye oswa wotè, 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 yon risk pou kansè ogmante?

- Travay jèn *ATM* se pou anpeche kansè. Yo rele sa yon jèn ki siprime timè. Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn ki siprime timè a ede nou prevni kansè pa kontwole devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn *ATM* gen sèlman yon kopi k ap travay nan jèn *ATM*, kidonk risk pou kansè yo pi wo pase mwayèn.



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

- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn *ATM* gen pi gwo risk pou sèten kalite kansè ki dekri nan tab ki anba a.

Tab: **Risk Kansè pou Tout Lavi (chans pou w fè kansè nenpòt ki lè pandan lavi)**

	Moun ki pa gen yon varyan jenetik patojèn	Moun ki gen yon varyan patojèn jèn <i>ATM</i>
Kansè nan tete (moun yo asinyen fi depi nesans)	10-12%	20-30%
Kansè pankreyas	1-2%	<5-10%

Rezo Nasyonal pou Tout Kansè Ak Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk Gid pou Tete, Ovè ak Pankreyas, v3.2023

- 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, jan moun ap viv, istwa medikal pèsònèl, istwa kansè nan fanmi an, ak lòt faktè jenetik oswa sa ki enkonni.
- Varyan patojèn *ATM* yo ka lye tou ak lòt risk kansè. Gen kèk ki anba etid gen ladan kansè nan ovè, kolon ak rektòm, vant, ak pwostat.

Èske li posib pou ranje varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou ranje yon varyan patojèn nan jèn *ATM* la. Sepandan, li posib pou chanje swen medikal ou ak kèk bagay nan jan ou ap viv. Founisè w la (yo) ap travay avèk ou pou diskite sou opsyon sa yo epi kreye yon plan swen medikal ki bon pou ou.

Ki swen medikal yo rekòmande?

Rekòmandasyon swen medikal aktyèl pou moun ki gen varyan patojèn *ATM* konsantre sou siveyans kansè (ki pote non 'depistaj' tou). Objektif siveyans lan se fè dyagnostik kansè nan yon etap osi bonè ke posib. Malgre ke syantis ak doktè pa ka anpeche yon kansè devlope, deteksyon 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.

Tab ki anba a bay rekòmandasyon siveyans pou moun ki gen varyan patojèn *ATM* (adapte an pati nan Rezo Konplè Kansè Nasyonal la Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi ki gen Gwo Risk: Gid pou Tete, Ovè ak Pankreyas, v3.2023). *Tanpri sonje byen ke sa yo se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè nan tete (moun yo asiyen fi nan nesans)	Mamogram chak ane, kòmanse nan laj 40 an Konsidere MRI tete ak kontras chak ane, kòmanse nan laj 30-35 an.
Kansè pankreyas	Lè sa aplikab, diskite sou direktiv tès depistaj kansè nan pankreyas ak founisè swen sante ou.

Li enpòtan sonje ke enfòmasyon risk kansè ki gen rapò ak *ATM* se yon domèn rechèch kontinyèl. Ofilditan, enfòmasyon sou risk kansè ak rekòmandasyon swen medikal pou moun ki gen varyan patojèn *ATM* ka chanje.

Done yo sou risk pou devlope kansè nan radyasyon nan moun ki gen yon sèl varyan patojèn *ATM* pa konkli aktyèlman. Se poutèt sa, Rezo Konplè Kansè Nasyonal la pa ofri rekòmandasyon klinik espesyalman konsènan ekspozè radyasyon oswa tretman nan pòtè varyan patojèn *ATM*.



Kiyès mwen dwe wè pou swen medikal mwen?

Li enpòtan pou jwenn yon founisè swen sante ou fè konfyans pou swen swivi alontèm. Founisè swen prensipal ou a ka kapab ba ou kèk nan swen sa a. Nan kèk ka, ou ka bezwen wè founisè medikal ki resevwa fòmasyon espesyal. Nou kontan ba ou referans pou espesyalis Mass General si sa nesèsè.

Kòman mwen kapab mennen yon mod vi ki an sante pou diminye risk pou devlope kansè?

Tout moun dwe suiv yon mod vi ki ansante, men sa a ka pi enpòtan pou moun ki gen yon risk ogmante kansè. Selon Sosyete Ameriken pou Kansè, yon mod vi ki ansante genyen ladan l:

- Evite tabak.
- Kenbe yon pwa ki ansante.
- Patisipe nan aktivite fizik regilye.
- Kenbe yon rejim alimantè ki an sante ak anpil fwi ak legim.
- Limite tèt ou a pa plis pase 1-2 bwason ki gen alkòl pa jou.
- Pwoteje po ak zye ou kont solèy.
- Konnen pwòp kò ou ak istwa medikal ou, istwa fanmi ou, ak risk ou yo.
- Fè egzamen medikal regilyèman ak tès depistaj pou kansè.

Ki chans ki genyen pou manm fanmi mwen gen varyan patojèn la tou?

- **Timoun ou yo:** Chak timoun ou yo gen 50% chans pou eritye kopi nòmal (fonksyonèl) jèn *ATM* epi 50% chans pou eritye varyan patojèn *ATM* lan (Kopi ki pa travay la). Varyan patojèn *ATM* yo pa lye ak kansè timoun yo epi yo pa pral chanje plan swen medikal yon moun jiskaske laj 30-35 an. Se poutèt sa, tès timoun (minè, ki poko gen laj 18) pou varyan patojèn *ATM* pa rekòmande.
 - Nan sikonstans ki ra, lè tou de paran yo pote yon varyan patojèn *ATM*, yon timoun ka eritye yon maladi ki rele Ataxia Telangiectasia (AT). Tanpri kontakte konseyè jenetik ou a si w gen kesyon oswa enkyetid konsènan AT.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan pifò ka, frè ak sè yon moun ki gen yon variant patojèn *ATM* gen 50% chans pou yo gen menm varyan patojèn. Anplis, lòt manm fanmi an (tankou paran, kouzen, kouzin, matant, tonton) ka gen risk tou pou gen varyan patojèn.
- **Planin:** Moun ki gen varyan patojèn *ATM* ka gen enkyetid sou pase yon varyan patojèn *ATM* bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktif ki ka itilize pou diminye chans pou yo pase yon varyan patojèn *ATM* 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, ou mèt 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. Gen kèk moun ki jwenn li itil pou pale ak lòt moun ki gen varyant patojèn *ATM* ki gen menm enkyetid. N' ap kontan ranje sa a pou ou si ou enterese.

Men yon lis sous enfòmasyon anplis:

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

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

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)
Plase Pou Nou Fè Fas a Risk Nou Genyen Pou Nou Fè Kansè (FORCE)
www.facingourrisk.org
(866) 288-RISK



Glosè pou tèm ki gen rapò ak kansè jenetik:

- **Asiyen fi nan nesans/Asiyen gason nan nesans:** Li refere a sèks yon doktè oswa fanmsaj itilize pou dekri yon timoun nan nesans dapre anatomi ekstèn yo.
- **Selil:** Inite estriktirèl ak fonksyonèl debaz pou tout 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 tout pati kò a tankou ògàn, zo ak san.
- **ADN:** Asid Deyoksiribonikleyik, 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.
- **Deteksyon (Depistaj) bonè:** Pwosesis pou jwenn kansè 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.
- **Operasyon pou diminye risk:** Operasyon pou retire tisi oswa ògàn ki ansante 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 (reparèt).
- **Sendwom:** Yon seri siy ak sentòm ki parèt ansanm epi ki karakterize yon maladi oswa yon kondisyon medikal.
- **Jèn ki siprime timè:** Lè yo fonksyone kòrèkteman, jèn k ap siprime timè yo anpeche kansè yo devlope pa kontwòle kwasans selil yo.

