

# Sendwòm Ereditè pou Kansè nan Tete ak nan Ovè: enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn *BRCA1*

Objektif feyè sa a se pou ba ou enfòmasyon detaye sou rezilta tè jenetik ou ke ou ka li epi diskite avèk founisè medikal ou yo. Chèchè yo pral kontinye etidye jèn *BRCA1* an, kidonk tanpri tcheke avèk founisè medikal ou yo yon fwa pa ane pou aprann nenpòt nouvo enfòmasyon ki ka enpòtan pou ou menm ak manm fanmi ou. (Tanpri gade dènye paj la pou yon glosè tè m medikal ki souliye nan dokiman sa a.)

## **Ou gen yon varyan patojèn nan jèn *BRCA1* a. Sa vle di ou gen sendwòm Kansè Ereditè nan Tete ak Ovè (yo rele tou sendwòm HBOC).**

### **Kisa ki yon kansè ereditè?**

- Kansè se yon maladi ki komen. Youn sou chak 3 moun Ozetazini pral devlope kèk kalite kansè nan lavi yo.
- Anviwon 5-10% nan kansè yo (jiska 1 sou 10) ereditè. Yon kansè ereditè rive 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.
- Tipikman, fanmi ki gen yon varyan patojèn *BRCA1* gen youn oswa plis nan karakteristik sa yo:
  - Kansè nan tete ki kòmanse bonè (ki poko gen 45 an)
  - Kansè nan ovè
  - Moun ki gen plis pase yon dyagnostik kansè (pa egzanp, de kansè nan tete, oswa kansè nan tete ak nan ovè)
  - Kansè nan tete nan moun ki te asiye gason nan nesans
  - Kansè nan pwostat ki kòmanse bonè epi ki agresif
  - Plizyè manm fanmi ki gen kansè nan tete oswa lòt kansè ki gen rapò ak HBOC
  - Kansè nan tete nan plizyè jenerasyon nan yon fanmi

### **Kisa ki yon varyan patojèn?**

- ADN se materyèl jenetik nou ki transmèt de paran a 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. Gen kèk jèn ki detèmine karakteristik tankou koulè je oswa wotè, pandan ke lòt jèn yo enplike nan sante nou an.
- Nou tout gen varyasyon nan jèn nou yo 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 ka lakòz pi gwo risk pou kansè?

- Wòl jèn *BRCA1* an se pou prevni kansè. Yo rele sa yon jèn ki siprime timè. Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn ki siprime timè a ede prevni kansè pa kontwòle devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn *BRCA1* gen sèlman yon kopi k ap travay nan jèn *BRCA1* an, kidonk risk yo pou kansè pi wo pase mwayèn.

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

- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn *BRCA1* (ki gen sendwòm HBOC) gen pi gwo risk pou sèten kalite kansè ki dekri nan tablo ki anba a.

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

	Moun ki pa gen yon varyan patojèn	Moun ki gen yon <i>BRCA1</i> varyan patojèn
Kansè nan tete (asiyen fi nan nesans)	10-12%	>60%
Dezyèm kansè prensipal nan tete	jiska 15%	40% (nan lesplas 20 ane)
Kansè nan ovè	1-2%	39-58%
Kansè nan tete (asiyen gason nan nesans)	<1%	0.2-1.2%
Kansè nan pwostat	11.6%	7-26%
Kansè nan pankreyas	1-2%	≤5%

Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk nan Rezo Nasyonal pou Tout Kansè: 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. Risk yo ka afekte pa faktè anviwònman, jan moun ap viv, istwa medikal pèsònèl, istwa kansè nan fanmi an, ak lòt faktè jenetik oswa sa yo pa konnen.

## Èske li posib pou repare varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou fikse varyan patojèn nan jèn *BRCA1* an. Sepandan, li posib pou chanje swen medikal ou ak kèk bagay nan fason ou ap viv. Founisè sante w la (yo) pral 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 pou moun ki gen yon varyan patojèn *BRCA1* divize an twa kategori: **siveyans**, **operasyon**, ak **medikaman**.

### Siveyans:

Objektif siveyans (ki rele tou 'depistaj') 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. Genyen trè bon metòd siveyans pou kèk, men pa pou tout kalite kansè.



Tablo anba a prezante rekòmandasyon siveyans pou moun avèk yon varyan patojèn *BRCA1* (adapte apati de Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk nan Rezo Nasyonal pou Tout Kansè: Gid pou tete, Ovè ak Pankreyas, Vèsyon 3.2023). *Tanpri sonje byen ke sa yo se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi yo ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè nan tete ( yo asiyen fi nan nesans)	Konsyantizasyon tete kòmanse a laj 18 an epi rapòte chanjman bay founisè swen sante ou Ou dwe bay yon doktè oswa enfimyè fè yon egzamen klinik nan tete w chak 6-12 mwa, kòmanse a laj 25 an MRI tete chak ane soti nan laj 25-29, oswa endividyalize dapre istwa famiyal (si MRI pa disponib, konsidere mamogram) Mamogram chak ane ak MRI tete soti nan laj 30-75 Aprè laj 75 an, yo ta dwe konsidere jesyon sou yon baz endividyèl
Kansè nan ovè	Pa gen okenn benefis pwouve nan tès depistaj. Fè egzamen basen omwen chak ane. Pou pasyan ki pa te fè operasyon nan ovè pou diminye risk, konsidere sonografi a travè vaje ak tès san CA-125, kòmanse nan 30-35.
Kansè nan tete (asiyen gason nan nesans)	Nan laj 35 an, ekzamen tete pwòp tèt ou chak mwa ak egzamen klinik tete chak 12 mwa Konsidere mamogram chak ane depi laj 50 an oswa endividyèlman dapre istwa famiyal la
Kansè nan pwostat	Konsidere fè tès depistaj pou kansè pwostat a laj 40 an
Kansè nan pankreyas	Lè sa aplikab, diskite sou direktiv pou depistaj kansè nan pankreyas ak founisè swen sante w la

### Opsyon operasyon pou diminye risk:

Objektif operasyon pou diminye risk se diminye risk kansè lè w retire tisi ki an sante anvan kansè a devlope. Yo rele sa tou operasyon profilaktik. Operasyon pou diminye risk la p ap elimine chans pou gen kansè, men l ap diminye chans lan anpil.

- **Salpingo-oforektomi bilateral pou diminye risk (RRBSO):** Operasyon sa a retire ovè yo ak twonp falòp yo pou diminye risk pou kansè nan ovè. Yo rekòmande RRBSO pou moun ki gen yon varyan patojèn *BRCA1* lè yo rive nan laj 35 a 40, epi yo fini nan fè timoun. Menm apre RRBSO, gen yon ti (1%-5%) risk pou yon kansè ra ki rele kansè peritoneyal prensipal (kansè nan pawa nan vant ki konpòte tankou kansè nan ovè).
- **Mastektomi bilateral pwofilaktik (PBM):** Operasyon sa a retire tisi tete ki an sante pou diminye chans pou kansè nan tete pou plis pase 90%. Moun k ap konsidere PBM yo ka gen kesyon sou opsyon yo genyen pou rekonstriksyon tete (rekonstriksyon tete yo atravè enplantasyon oswa tisi) ki ka diskite ak yon chirijyen tete ki resevwa fòmasyon espesyal. Paske gen zouti efikas pou siveyans kansè nan tete, moun ki gen varyan patojèn *BRCA1* ka chwazi siveyans lan tankou yon altènativ akseptab pou PBM. Deside ant PBM ak siveyans se yon desizyon trè pèsònèl, kidonk li enpòtan pou byen konsidere benefis ak dezavantaj chak opsyon, ki ka diskite ak founisè medikal ki resevwa fòmasyon espesyal.

### Medikaman (Chimyoprevansyon):

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

- **Tamoksifèn:** Medikaman sa a efikas pou trete plizyè tip kansè nan tete. Etid yo montre ke li ede tou prevni kansè nan tete. Sepandan, toujou gen anpil bagay pou aprann sou itilizasyon tamoksifèn pou anpeche kansè nan tete nan moun ki pote varyan patojèn *BRCA1*. Founisè sante w la ka diskite sou opsyon tamoksifèn ak medikaman ki asosye yo ansanm avèk ou.



- **Grenn kontraseptif oral (grenn planin):** Etid yo montre ke itilizasyon kontraseptif oral (OC) nan moun ki gen varyan patojèn *BRCA1* se jeneralman akseptab epi li ka diminye risk pou kansè nan ovè.

### Kiyès mwen dwe wè pou swen medikal mwen yo?

Li enpòtan pou jwenn yon founisè swen sante ou fè konfyans pou swen swivi alontèm. Founisè swen prensipal ou a petèt 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 nan Mass General si sa nesèsè.

### Ki jan mwen ka viv yon vi ki an sante pou diminye risk pou m devlope kansè?

Tout moun dwe suiv yon mod vi ki an sante, men sa a ka pi enpòtan pou moun ki gen pi gwo risk pou kansè. Selon Sosyete Ameriken pou Kansè, yon modèl lavi ki an sante enkli:

- Evite tabak.
- Kenbe yon pwa ki bon pou sante.
- Patisipe nan aktivite fizik regilyèman.
- Kenbe yon bon rejim alimantè avèk 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 epi 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 *BRCA1* an epi 50% chans pou eritye varyan patojèn *BRCA1* an (Kopi ki pa fonksyonèl la). Varyan patojèn *BRCA1* yo pa lye ak kansè timoun epi yo pa pral chanje plan swen medikal yon moun jiska nan laj 20-25. Se Poutèt sa, yo pa rekòmande pou teste timoun (minè, mwens pase 18 an) pou varyan patojèn *BRCA1*.
  - Nan sikonstans ki ra, lè tou de paran yo pote yon varyan patojèn *BRCA1*, yon timoun ka eritye yon maladi ki rele Anemi Fankoni (FA). Tanpri kontakte konseye jenetik ou a si w gen kesyon oswa enkyetid konsènan FA.
- **Frè ak sè w yo ak lòt fanmi w yo:** Nan pifò ka yo, frè ak sè yon moun ki gen yon varyan patojèn *BRCA1* gen yon 50% chans pou gen menm varyan patojèn nan. Anplis de sa, lòt manm fanmi yo (tankou paran, kouzen, matant, tonton) kapab tou gen risk pou yo gen varyan patojèn nan.
- **Planifikasyon famiyal:** Moun ki gen varyan patojèn *BRCA1* ka gen enkyetid sou transmèt yon varyan patojèn *BRCA1* bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktif ki ka itilize pou diminye chans pou transmèt yon varian patojèn *BRCA1* a yon timoun. Si w enterese aprann plis sou opsyon sa yo, tanpri kontakte konseye jenetik ou pou yon referans.

Lèt ou te resevwa nan men konseye jenetik ou pral bay plis rekòmandasyon espesifik konsènan ki manm fanmi ki kandida pou yon tès jenetik. Sepandan, tanpri, pa ezite kontakte nou ak nenpòt lòt kesyon.

### Ki kote mwen ka jwenn enfòmasyon adisyonèl?

Pa ezite pou kontakte nou si w gen nenpòt kesyon oswa si w ta renmen jwenn resous adisyonèl. Gen kèk moun ki jwenn li itil pou pale ak lòt moun ki gen varyan patojèn *BRCA1* an ki gen menm enkyetid yo. Nou ta kontan fè aranjman pou sa a pou ou si ou enterese.



Sa ki anba la a se yon lis sous enfòmasyon adisyonèl:

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

American Cancer Society  
Sosyete Ameriken pou Kansè  
[www.cancer.org](http://www.cancer.org)  
(800) 227-2345

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)  
Plase Pou Fè Fas a Risk Kansè (FORCE)  
[www.facingourrisk.org](http://www.facingourrisk.org)  
(866) 288-RISK

Bright Pink  
[www.brightpink.org](http://www.brightpink.org)  
(312) 787-4412

Sharsheret  
[www.sharsheret.org](http://www.sharsheret.org)  
(866) 474-2774



## Glosè pou tèm ki gen rapò ak jenetik kansè:

- **Asiyen fi nan nesans/Asiyen gason nan nesans:** Li refere a sèks ke 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 nan yon manbran. Kò moun fèt ak 100 trilyon selil ki fòme tout pati kò a tankou ògan yo, zo yo ak san an.
- **ADN:** Asid dezoksiribonikleyik, oswa ADN, se yon materyèl jenetik ki transmèt de paran a pitit, ki bay enstriksyon sou kòman kò nou devlope, grandi, ak fonksyone chak jou.
- **Deteksyon 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 an.
- **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 ògan ki ansante yo anvan kansè a devlope. Li rele operasyon pwofilaktik tou.
- **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 k ap siprime timè:** Lè yo fonksyone kòrèkteman, jèn k ap siprime timè yo anpeche kansè yo devlope pa kontwòle kwasans selil yo.

