

Sendwòm Kansè Ereditè nan Tete ak Ovè: enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn *BRCA2*

Objektif dokiman sa a se pou ba ou enfòmasyon detaye konsènan rezilta tès jenetik ou ke ou ka li epi diskite avèk founisè medikal ou yo. Chèchè yo pral kontinye etidye jèn *BRCA2* a, 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 tèm medikal ki souliye nan dokiman sa a.)

Ou gen yon varyan patojèn nan jèn *BRCA2* a. Sa vle di ou gensendwòm 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.
- Apeprè 5-10% kansè (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.
- Tipikman, fanmi ki gen yon varyan patojèn *BRCA2* gen youn oswa plis nan karakteristik sa yo:
 - Kansè nan tete bonè (anvan laj 45 an)
 - Kansè 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 asiyen gason nan nesans
 - Kansè pwostat ki kòmanse bonè ak 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 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 ka lakòz pi gwo risk pou kansè?

- Travay jèn *BRCA2* se pou anpeche kansè. Yo rele sa yon jèn ki siprime timè. Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn ki siprime timè a ede prevni kansè pa kontwole devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn *BRCA2* gen sèlman yon kopi k ap travay nan jèn *BRCA2* la, 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 *BRCA2* (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 varyan patojèn <i>BRCA2</i>
Kansè nan tete (moun yo asiyen fi nan nesans)	10-12%	>60%
Dezyèm kansè tete prensipal	Jiska 15%	26% (nan lespas 20 ane)
Kansè ovè	1-2%	13-29%
Kansè nan tete (moun yo asiyen gason nan nesans)	<1%	2-7%
Kansè pwostat	11.6%	19-61%
Kansè pankreyas	1-2%	5-10%

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. Sa a se paske se pa tout fanmi/moun ki gen egzakteman menm degre risk. Faktè anviwònmantral yo ka afekte risk yo, jan moun ap viv, istwa medikal, istwa kansè nan fanmi an, ak lòt faktè jenetik oswa sa ki pa konnen.

Èske li posib pou ranje varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou ranje yon varyan patojèn nan jèn *BRCA2* la. Sepandan, li posib pou chanje swen medikal ou ak kèk bagay nan fason 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 pou moun ki gen yon varyan patojèn *BRCA2* divize an twa (3) 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 ki anba a montre rekòmandasyon siveyans pou moun ki gen yon varyan patojèn *BRCA2* (adapte de Evalyasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk nan Rezo Nasyonal pou Tout Kansè: Gid pou Tete, Ovè ak Pankreyas, v3.2023). *Tanpri sonje byen ke sa yo se gid jeneral. Gid espesifik pou pasyan endividyèl yo ak fanmi yo ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè nan tete (moun yo asiyen fi nan nesans)	Konsyantizasyon tete kòmanse a laj 18 an epi rapòte chanjman bay founisè swen sante ou Egzamen klinik tete pa yon doktè oswa yon enfimiyè chak 6-12 mwa, kòmanse nan laj 25 an MRI tete chak ane soti nan laj 25-29 oswa endividyalize dapre istwa familyal (si MRI pa disponib, konsidere mamogram) Mamogram chak ane ak MRI tete soti nan laj 30-75 Aprè laj 75, yo ta dwe konsidere tretman sou yon baz endividyèl
Kansè ovè	Yo pa pwouve okenn avantaj nan depistaj la. Egzamen basen fèt omwen chak ane. Pou pasyan ki pa te fè operasyon nan ovè pou diminye risk, konsidere sonografi atravè vajan ak yon tès san CA-125, kòmanse nan laj 40-45.
Kansè nan tete (asiyen gason nan nesans)	Nan laj 35 an, egzamen tete pwòp tèt ou chak mwa ak egzamen klinik tete chak 12 mwa Konsidere mamogram chak ane depi laj 50 an oswa endividyalize selon istwa fanmi an
Kansè pwostat	Depistaj kansè pwostat kòmanse nan laj 40 an
Kansè pankreyas	Lè sa aplikab, diskite sou gid pou depistaj kansè nan pankreyas ak founisè swen sante w la

Opsyon operasyon pou diminye risk yo:

Objektif operasyon pou diminye risk se pou 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 yon 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. RRBSO rekòmande pou moun ki gen yon varyan patojèn *BRCA2* lè yo rive nan laj 40 a 45 epi yo fin fè pitit. Moman pou RRBSO ka depann an pati de istwa fanmi epi yo ta dwe diskite ak doktè ou yo. 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 (Prophylactic bilateral mastectomy, PBM):** Operasyon sa a retire tisi tete ki an sante pou diminye chans pou kansè nan tete pa plis pase 90%. Moun k ap konsidere PBM ka gen kesyon sou opsyon yo genyen pou rekonstriksyon tete (rekonstriksyon tete yo fèt 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 *BRCA2* ka chwazi siveyans kòm 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 yo pou diminye chans pou devlope kansè.

- **Tamoksifèn:** Medikaman sa a efikas pou trete plizyè kalite kansè nan tete. Etid yo montre ke li ede tou prevni kansè nan tete. Sepandan, toujou gen anpil bagay yo dwe aprann sou itilizasyon tamoksifèn pou prevni kansè nan tete nan moun ki pote varyan patojèn *BRCA2*. 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 *BRCA2* jeneralman akseptab epi yo 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 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 regilyèman.
- Kenbe yon rejim alimantè ki bon pou 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 yo eritye kopi nòmal (fonksyonèl) jèn *BRCA2* la ak 50% chans pou yo eritye varyan patojèn *BRCA2* (kopi ki pa fonksyonèl). Varyan patojèn *BRCA2* yo pa lye ak kansè timoun epi sa pa pral chanje plan swen medikal yon moun anvan laj 20-25 an. Se poutèt sa, teste timoun yo (minè, ki poko gen laj 18) pou varyan patojèn *BRCA2* pa rekòmande.
 - Nan sikonstans ki ra, lè tou de paran yo pote yon varyan patojèn *BRCA2*, yon timoun ka eritye yon maladi ki rele Anemi Fanconi (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 *BRCA2* 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.
- **Planin famiyal:** Moun ki gen varyan patojèn *BRCA2* ka gen enkyetid konsènan transmisyon varyan patojèn *BRCA2* a bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktif ki ka itilize pou diminye chans pou transmèt yon varyan patojèn *BRCA2* a 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 pou kontakte nou si w gen nenpòt kesyon oswa si w ta renmen resous adisyonèl. Gen kèk moun ki twouve li itil pou pale ak lòt moun ki gen varyan patojèn *BRCA2* 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 lòt sous enfòmasyon:

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 Fè Fas a Risk Kansè
www.facingourrisk.org
(866) 288-RISK

Bright Pink
www.brightpink.org
(312) 787-4412

Sharsheret
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 yon doktè oswa fanmsaj itilize pou dekri yon timoun lè li fèt dapre anatomi ekstèn yo.
- **Selil:** Inite debaz estriktirèl ak fonksyonèl nenpòt bagay vivan. Chak selil se yon ti veso ki gen pwodui chimik ak dlo ki vlope nan yon manbran. Kò moun fèt ak 100 trilyon selil ki fòme tout pati kò a tankou ògan, zo ak san.
- **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 detekte 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. Sa a pafwa defini kòm chans pou 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 an sante anvan kansè a devlope. Yo rele tou operasyon profilaktik.
- **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 nan kontwòle kwasans selil yo.