

Sendwòm Polipoz ki gen Rapò ak *MUTYH*: Enfòmasyon pou moun ki gen yon varyan patojèn nan tou de jèn *MUTYH*

Objektif dokiman sa a se pou ba ou enfòmasyon detaye konsènan rezilta tèst jenetik ou ke ou ka li epi diskite avèk founisè medikal ou yo. Chèchè yo ap kontinye etidye jèn *MUTYH*, donk tanpri verifye avèk founisè medikal ou 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.)

Ou gen varyan patojèn nan tou de kopi jèn *MUTYH* la . Sa vle di ou genyen sendwòm Polipoz ki gen Rapò ak *MUTYH* (yo rele tou **sendwòm MAP).**

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.
- Nòmalman, fanmi ki gen ka sendwòm MAP yo gen youn oswa plizyè nan karakteristik sa yo:
 - Plizyè polip kolon, souvan dyagnostike nan yon laj jèn.
 - Kansè nan kolon, gen dwa dyagnostike nan yon laj jèn.

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 sendwòm MAP lakòz yon risk ogmante pou kansè?

- Travay jèn *MUTYH* se pou anpeche kansè. Lè l ap travay kòrèkteman, *MUTYH* ede anpeche kansè pa repare domaj ADN nan selil nou yo.
- Moun ki fèt ak sendwòm MAP pa gen okenn kopi jèn *MUTYH* k ap travay, kidonk risk pou kansè yo pi wo pase mwayèn.



Ki risk kansè ki gen rapò ak sendwòm MAP?

Moun ki fèt ak sendwòm MAP gen yon pi gwo risk tou pou devlope polip ki kapab tounen kansè nan kolon an, yo rele adenom. Yon adenòm se yon chè ki kapab tounen yon kansè, epi si yo pa retire li li kapab gwosi epi tounen yon kansè kolon. Risk kansè ki marye ak sendwòm MAP yo endike 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 MAP	Moun ki gen sendwòm MAP
Kansè kolon	4-5%	70-90%*
Kansè ti entesten	<1%	4%

GeneReviews.org; Ewalasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk nan Rezo Nasyonal pou Tout Kansè: Direktiv sou Kansè Kolorektal, Vèsyon 1.2023

*Risk sa yo baze sou moun ki pa t benefisyè seyan depistaj ak/oswa lòt tretman tankou operasyon pou redui risk yo.

- Yo montre chif anwo yo sou fòm yon entèval. Se paske tout fanmi oswa moun pa gen egzakteman menm degre risk. Faktè anviwònmanal yo, fason w ap viv, antesedan medikal pèsònèl, antesedan fanmi an ak kansè, ak lòt faktè jenetik oswa sa yo pa konnen ka afekte risk yo.

Èske li posib pou repara varyan patojèn yo?

Malerezman, li poko posib pou ranje varyan patojèn nan jèn *MUTYH* 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?

Swen medikal yo rekòmande pou moun ki genyen sendwòm MAP yo divize an twa kategori: **siveyans, operasyon, epi 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. Gen trè bon metòd siveyans pou kèk tip kansè, men pa pou tout.

Tablo anba a prezante rekòmandasyon siveyans pou moun ki genyen sendwòm MAP la (adapte avèk Ewalasyon Jenetik/pou Fanmi Ki Gen Gwo Risk nan Rezo Nasyonal pou Tout Kansè: Gid Kolorektal, Vèsyon 1.2023). *Tanpri sonje byen ke sa yo se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*

Tip kansè	Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè kolon	Kolonoskopi kòmanse nan laj 25-30 (oswa pi bonè dapre istwa fanmi); repete chak 1-2 ane. Konsidere kolektomi lè gen > (plis pase) 20 polip ak/oswa polip yo difisil pou retire pa kolonoskopi
Kansè pankreya	Andoskopi anwo tanzantan, kòmanse nan laj 30-35

Opsyon operasyon pou diminye risk:

Objektif operasyon pou diminye risk se diminye risk kansè pa retire tisi ki an sante anvan kansè a devlope. Yo rele li tou operasyon pwofilaktik. Operasyon pou diminye risk la p ap elimine chans pou gen yon kansè, men li ap diminye chans lan anpil.



- **Kolektomi:** Operasyon sa retire tout oswa yon pati nan kolon an (gwo entesten an) pou diminye risk pou kansè kolon. Kolektomi a souvan nesèsè lè yon moun devlope yon gran kantite polip ki pa ka rezoud atravè kolonoskopi an sèlman. Lè pou fè kolektomi an depann de laj, kantite polip yo, ak lòt faktè. Yo ka rekòmande operasyon sa a tou pou pasyan ki devlope kansè nan kolon epi ki gen sendwòm MAP. Genyen diferan kalite pwosedi pou retire gwo trip la ak/oswa rektòm lan ki dwe yon sijè enpòtan nan mitan ou menm ak yon gastwo-antewològ epi yon chirijyen ki gen yon fòmasyon espesyal. Majorite nan operasyon kolektomi yo pa bezwen yon sak ekstèn pèmanan.

Medikaman (Chimyoprevansyon):

- **Sulindac:** Kèk rechèch demontre yon NSAID ki rele Sulindac kapab anpeche polip gwo trip yo grandi. Sepandan, genyen plis bagay pou aprann toujou konsènan itilizasyon sulindac la pou moun ki genyen sendwòm MAP la, epi li ka bon oswa pa bon pou ou. **Itilizasyon sulindac pa apwopriye pou tout moun epi li pa ta dwe pran san w pa pale ak founisè swen sante w yo anvan.**

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 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:** Si ou gen sendwòm MAP, tout pitit ou yo pral eritye youn nan varyan patojèn *MUTYH* ou yo. Pitit ou yo ka gen sendwòm MAP sèlman si lòt paran byolojik yo se yon pòtè tou yon varyan patojèn *MUTYH*. Sendwòm MAP pa lye ak kansè timoun epi li pap chanje plan swen medikal yon moun jiskaske laj 20-25 an. Se poutèt sa, li pa rekòmande pou fè tès timoun yo (minè, ki poko gen 18 an) pou sendwòm MAP.
- **Frè ak sè ou ak lòt paran yo:** Nan pifò ka yo, frè ak sè yon moun ki gen sendwòm MAP gen 25% chans pou yo genyen sendwòm MAP tou. Anplis, lòt manm fanmi an (tankou paran, kouzen, kouzin, matant, tonton) ka gen risk tou pou gen varyan patojèn.
- **Planin familyal:** Moun ki gen sendwòm MAP ka gen enkyetid pou yo pase yon varyan patojèn *MUTYH* a yon timoun. Gen kèk pasyan ki ka enterese nan opsyon repwodiktif ki ka diminye chans pou gen yon timoun ki gen sendwòm MAP. Si ou enterese pou aprann plis konsènan opsyon sa yo, tanpri kontakte konseyè 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 risk ki genyen nan pote yon varyan patojèn *MUTYH* ?

Kèk nan fanmi w ka aprann ke yo gen yon sèl varyan patojèn *MUTYH* (pòtè yo). Moun sa yo pa gen sendwòm MAP.



Sepandan, tou depann de istwa fanmi kansè, pòtè *MUTYH* ka gen yon ti kras ogmantasyon risk pou kansè nan kolon konpare ak popilasyon jeneral la.

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 gendwa wè li itil pou pale ak lòt moun ki gen sendwòm MAP ki gen menm enkyetid. N' ap kontan regle 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

Colorectal Cancer Alliance
Alyans Kansè Kolorektal
www.ccalliance.org

(877) 422-2030 pou sipò Pasyan ak Fanmi

National Cancer Institute's Cancer Information Service
Sèvis Enfòmasyon Enstiti Nasyonal pou Kansè
www.cancer.gov/aboutnci/cis
(800) 4-CANCER



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 tout pati kò a tankou ògàn, zo ak san.
- **ADN:** Asid Deyoksiribonikleik, 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 an.
- **Varyan patojèn:** Yon chanjman nan yon jèn ki anpeche li fonksyone kòrèkteman. Li rele mitasyon tou.
- **Operasyon pou diminye risk:** Operasyon pou retire tisi oswa òswa ògàn ki ansante yo 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 pa kontwòle kwasans selil yo.
 - Jèn reparasyon depaman (MMR): Gen anpil kalite jèn ki siprime timè epi jèn MMR yo se sèlman yon kalite ladan yo. Kòm nouvo ADN ap fèt nan yon selil, jèn MMR yo ede koreksyon nouvo seksyon ADN yo pou detekte ak korije erè.

