

Sendwòm Li-Fraumeni (LFS): Enfòmasyon pou fanmi ki gen yon varyan patojèn nan jèn *TP53* a

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 ap kontinye etidye jèn *TP53*, 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 yon varyan patojèn nan jèn *TP53* a . Sa vle di ou *ka* gen sendwòm Li-Fraumeni "klasik"

Li enpòtan pou konnen ke konpreyansyon nou sou LFS ap chanje, epi kounye a nou konnen ke se pa tout moun ki gen varyan patojèn nan jèn *TP53* la ki gen menm nivo risk kansè. Risk kansè ki dekri nan feyè sa a aplike pou moun ki gen LFS "klasik". Risk kansè ki asosye ak varyan patojèn *TP53* pa ou a ka pi ba.

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.
- Tipikman, fanmi ki gen LFS "klasik" gen youn oswa plis nan karakteristik sa yo:
 - Kansè tete depi bonè nan moun ki te plase fi nan nesans
 - Sakom nan zo ak tisi mou
 - Timè nan sèvo
 - Kasinòm kòtikosirenal
 - Kansè ki kòmanse nan timoun
 - Moun ki gen plis pase yon dyagnostik kansè (pa egzanp, de kansè nan tete ki kòmanse bonè, oswa sakòm ak kansè nan tete)
 - Plizyè manm fanmi ki nan menm bò fanmi an ki afekte ak kansè sa yo

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?

- Wòl jèn *TP53* se pou prevni kansè. Yo rele sa yon jèn ki siprime timè. Lè li fonksyone kòrèkteman, jèn ki siprime timè a ede nou prevni kansè pa kontwòle devlopman ak divizyon selil yo.
- Moun ki fèt ak yon varyan patojèn *TP53* gen sèlman yon kopi k ap travay nan jèn *TP53* a, ki fè risk yo pou kansè pi wo pase mwayèn.

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

TP53 se yon jèn ki enpòtan pou anpeche kansè nan plizyè pati diferan nan kò a. Se poutèt sa, moun ki gen varyan patojèn *TP53* ka gen plis risk pou yo devlope tout varyete diferan kalite kansè pandan tout lavi yo.

- Sa ki anba la a se yon rezime risk kansè ki asosye ak LFS "klasik" la (risk kansè ki asosye ak varyan patikilye *TP53* pa ou a ka pi ba.):
 - Kansè ki pi komen ki rive nan fanmi ki gen LFS "klasik" yo se sakòm, kansè nan tete, timè nan sèvo ak kasinòm kòtikosirenal yo.
 - Yo te wè anpil lòt kansè nan fanmi ki gen LFS "klasik" tankou kolorektal, èzofaj, lestomak, selil ren, lesemi, lenfòm, poumon, po, kansè tiwoyid ki pa medulè ak neroblastom.
 - Pou moun ki te plase fi nan nesans, risk pou kansè tout lavi a se > 90%, epi apeprè 50% devlope kansè nan laj 30 an. Pou moun ki te plase gason nan nesans, risk pou kansè tout lavi a se > 70%, epi apeprè 50% devlope kansè nan laj 46 an.
 - Apeprè 40-50% moun ki gen LFS "klasik" ap devlope yon 2yèm kansè. Gen kèk moun yo te rapòte gen twa oswa plis kansè.
- Yo montre chif anwo yo sou fòm yon entèval. Se paske se pa tout fanmi oswa moun ki gen egzaktman menm degre risk. Faktè anviwònmantral 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 ranje varyan patojèn la?

Malerezman, li poko posib pou ranje yon varyan patojèn nan jèn *TP53* a. 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 LFS "klasik" konsantre sitou sou siveyans ak operasyon. Li enpòtan pou sonje gen limit nan tès depistaj pou anpil nan kansè ki asosye ak LFS "klasik", e ke rekòmandasyon medikal yo diferan pou timoun ak granmoun (gade tablo ki anba a). Li enpòtan tou pou w konprann ke rekòmandasyon medikal yo pou varyan patojèn *TP53* patikilye ou a ka diferan de sa ki dekri anba a.

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. Rekòmandasyon siveyans yo disponib pou adilt ak timoun ki gen LFS "klasik".



Tip kansè	GRANMOUN: Rekòmandasyon pou siveyans
Kansè nan tete (moun yo asiye fi nan nesans)	<p>Konsyantizasyon tete kòmanse a laj 18 an epi rapòte nenpòt chanjman bay founisè swen sante ou</p> <p>Egzamen tete nan klinik chak 6-12 mwa, kòmanse nan laj 20 (oswa pi bonè selon istwa fanmi).</p> <p>Laj 20-29: Tès MRI tete chak ane ak kontras (oswa pi bonè, selon istwa fanmi).</p> <p>Laj 30-75: Mamogram chak ane ak konsiderasyon tomosentèz ak tès depistaj MRI tete ak kontras</p> <p>Laj > 75: Jesyon ta dwe konsidere sou yon baz endividyèl</p>
Kansè gastwoentestinal	Kolonoskopi ak andoskopi anwo chak 2-5 ane, kòmanse nan laj 25 an (oswa pi bonè, selon istwa fanmi).
Lòt risk kansè	<p>Egzamen fizik konplè chak 6-12 mwa pou enkli egzamen newolojik ak po.</p> <p>Konsyantizasyon sou siy ak sentòm kansè ki ra se kritik.</p> <p>Egzamen dèmatolojik chak ane kòmanse nan laj 18 an.</p> <p>MRI sèvo chak ane.</p> <p>MRI tout kò chak ane, si disponib.</p> <p>Edikasyon konsènan siy ak sentòm kansè newolojik ak repons san pèdi tan lè gen sentòm.</p> <p>Pedyat yo ta dwe enfòme sou risk pou kansè nan timoun yo</p> <p>Adapte de Gid Jenetik Tete/Ovè nan Rezo Nasyonal pou Tout Kansè,</p>

Adapte de Gid Jenetik Tete/Ovè nan Rezo Nasyonal pou Tout Kansè, Vesyon 3.2023. *Tanpri remake sa yo se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*

Tip kansè	TIMOUN: Rekòmandasyon siveyans (nesans rive 18 ane)
Kasinòm kòtikosirenal	<p>Sonografi vant ak basen chak 3-4 mwa</p> <p>Tès san (testostewòn, silfat dehydroepiandrosterone, ak androstènedyon) rekòmande si ultrason pa satisfèzan.</p>
Timè nan sèvo	MRI sèvo chak ane
Sakòm tisi mou ak zo	MRI tout kò chak ane
Lòt risk kansè	<p>Egzamen fizik konplè chak 3-4 mwa</p> <p>Edikasyon konsènan siy ak sentòm kansè newolojik ak repons san pèdi tan lè gen sentòm.</p> <p>Pedyat yo ta dwe enfòme sou risk pou kansè nan timoun yo</p>

Adapte de Asosyasyon Ameriken pou Rechèch Kansè, Rekòmandasyon Depistaj Kansè pou Moun ki gen Sendwòm Li-Fraumeni, 2017. *Tanpri remake sa yo se direktiv jeneral. Direktiv espesifik pou pasyan endividyèl ak fanmi ka diferan.*



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 kansè, men l ap diminye chans lan anpil.

- **Mastèktomi bilaterale pou Diminye Risk (RRBM):** Nan operasyon sa a yo retire tisi tete ki an sante yo pou diminye chans pou gen kansè nan tete pa plis pase 90% . Moun k ap konsidere RRBM ka gen kesyon sou opsyon yo genyen pou rekonstriksyon tete (rekonstwiksyon tete yo atravè enplantasyon oswa tisi) ki ka diskite ak yon chirijyen tete ki resevwa fòmasyon espesyal. Paske gen zouti siveyans kansè nan tete efikas, moun ki gen LFS "klasik" ka chwazi siveyans kòm yon altènativ akseptab pou RRBM. Deside ant RRBM ak siveyans se yon dezizyon trè pèsònèl, kidonk li enpòtan pou byen konsidere avantaj ak dezavantaj chak opsyon, ki ka diskite ak founisè medikal ki resevwa fòmasyon espesyal.

Lòt rekòmandasyon yo:

Moun ki gen varyan patojèn nan jèn *TP53* yo espesyalman sansib a efè radyasyon pou li lakòz kansè. Se poutèt sa, yo ta dwe evite twòp ekspozè radyasyon lè sa posib, espesyalman pou moun ki gen LFS "klasik".

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 nesesè.

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 yon 50% chans pou eritye kopi nòm (fonksyonèl) jèn *TP53* epi yon 50% chans pou eritye varyan patojèn *TP53* an (kopi ki pa fonksyonèl la). Paske yon varyan patojèn *TP53* ka asosye ak yon risk ogmante pou kansè ki kòmanse depi nan timoun, yo ta dwe konsidere tès jenetik pou minè yo. Konseye jenetik ou a pral diskite sou tès jenetik pitit ou yo avèk ou.
- **Frè ak sè ou ak lòt fanmi yo:** Pifò moun ki gen yon varyan patojèn jèn *TP53* eritye li nan men youn nan paran yo. Pakonsekan, nan pifò ka yo, frè ak sè youn moun ki gen varyan patojèn *TP53* a gen 50% chans pou gen menm varyan patojèn lan. Anplis, lòt manm fanmi an (tankou paran, kouzen, kouzin, matant, tonton) ka gen risk tou pou gen varyan patojèn.
 - Jiska 20% moun ki genyen varyan patojèn *TP53* a genyen yon varyan patojèn *de novo* (oswa "nouvo") ki vle di yo se premye moun nan jenerasyon yo 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* a. Sepandan, menm si yo sispèk yon varyan patojèn *de novo*, konsèy jenetik ak tès yo toujou rekòmande pou frè ak sè yo.
- **Planin:** Gen kèk pasyan ki ka gen enkyetid sou pase yon variant patojèn *TP53* bay yon timoun. Gen opsyon repwodiktiv ki kapab itilize pou diminye chans pou transmisyon varyan patojèn *TP53* 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 rekòmasyon 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 wè li itil pou pale ak lòt moun ki gen varyan patojèn TP53 ki gen menm enkyetid. N' ap kontan ranje sa a pou ou si ou enterese.

Sa ki anba la a se yon lis lòt sous enfòmasyon ak sipò:

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

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

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

Asosyasyon Sendwòm Li-Fraumeni
www.lfsassociation.org
(855) 239-LFSA
Living (Viv) LFS
www.livinglfs.org
(844) LFS-CALL

Glosè pou tèms 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:** Pwosis 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 òswa ògàn ki ansante yo anvan kansè a devlope. Li tou rele 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.

