

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی
www.abrhami.ir

ژنتیک سرطان



ژنتیک سرطان

ژن‌ها در DNA هر سلول بدن شما هستند. آنها نحوه عملکرد سلول را کنترل می‌کنند، از جمله:

- رشد سلول
- بازه زمانی تقسیم شدن سلول
- عمر سلول

محققان تخمین می‌زنند که هر سلول حاوی ۳۰۰۰۰ ژن مختلف است. در هر سلول، ژن‌ها روی کروموزوم‌ها قرار دارند.

درباره کروموزوم‌ها

کروموزوم‌ها ساختارهای نخمانندی در سلول‌ها و حاوی ژن هستند. ۴۶ کروموزوم وجود دارد که در ۲ مجموعه ۲۳ تایی مرتب شده‌اند. شما یک مجموعه را از مادر و دیگری را از پدرتان به ارث می‌برید. یک کروموزوم در هر مجموعه تعیین می‌کند که شما زن یا مرد هستید. ۲۲ جفت کروموزوم دیگر، مشخصه‌های فیزیکی دیگر را تعیین می‌کنند. این جفت کروموزوم‌ها، اتوزوم نامیده می‌شوند.

ژن‌ها چگونه کار می‌کنند

ژن‌ها با ساختن پروتئین‌ها، نحوه عملکرد سلول‌های شما را کنترل می‌کنند. پروتئین‌ها عملکردهای خاصی دارند و به عنوان پیام‌رسان برای سلول عمل می‌کنند.

هر ژن باید دستورالعمل درستی برای ساخت پروتئین خود داشته باشد. این دستورالعمل به پروتئین اجازه می‌دهد تا عملکرد صحیح سلول را انجام دهد.

همه سرطان‌ها زمانی شروع می‌شوند که یک یا چند ژن در یک سلول، جهش می‌یابند. جهش، تغییری است که پروتئین غیرطبیعی ایجاد می‌کند و یا ممکن است از تشکیل پروتئین، جلوگیری کند.

یک پروتئین غیرطبیعی، اطلاعات متفاوتی نسبت به یک پروتئین معمولی ارائه می‌دهد. این می‌تواند باعث تکثیر غیرقابل کنترل سلول‌ها و آغاز سرطان شود.

درباره جهش‌های ژنتیکی

۲ نوع اصلی جهش ژنتیکی وجود دارد:

جهش‌های اکتسابی

جهش‌های اکتسابی، شایع‌ترین علت سرطان هستند. آنها در اثر آسیب به ژن‌های یک سلول خاص در طول زندگی فرد، رخ می‌دهند. به عنوان مثال، جهش می‌تواند در یک سلول پستان یا یک سلول روده بزرگ باشد که پس از چندین بار تقسیم شدن سلول، تومور تشکیل می‌شود. تومور یک توده غیرطبیعی است. سرطانی که به دلیل جهش‌های اکتسابی ایجاد می‌شود، سرطان پراکنده (sporadic cancer) نامیده می‌شود. جهش‌های اکتسابی در تمام سلول‌های بدن یافت نمی‌شوند و از والدین به فرزند منتقل نمی‌شوند.

عواملی که باعث ایجاد این جهش‌ها می‌شوند عبارت‌اند از:

- تنباکو
- اشعه ماوراء بنفش (UV)
- ویروس‌ها
- سن

جهش‌های ژرمینال

جهش‌های ژرمینال، کمتر رایج هستند. یک جهش ژرمینال در یک سلول اسپرم یا سلول تخمک رخ می‌دهد و در زمان لقاح، مستقیماً از والدین به فرزند منتقل می‌شود. با تبدیل شدن جنین به نوزاد، جهش حاصل از اسپرم اولیه یا سلول تخمک، در تمام سلول‌های بدن کپی می‌شود. از آنجایی که جهش بر سلول‌های تولیدمثل تأثیر می‌گذارد، می‌تواند از نسلی به نسل دیگر منتقل شود.

سرطان ناشی از جهش‌های مولد را، سرطان ارثی می‌گویند. حدود ۵ تا ۲۰ درصد از کل سرطان‌ها را، سرطان‌های ارثی تشکیل می‌دهد.

جهش و سرطان

جهش اغلب اتفاق می‌افتد. وابسته به محل تغییر در ژن، یک جهش ممکن است مفید، مضر یا خنثی باشد. به‌طور معمول، بدن اکثر جهش‌ها را اصلاح می‌کند.

یک جهش به احتمال زیاد، باعث سرطان نمی‌شود. معمولاً سرطان از چندین جهش در طول زندگی رخ می‌دهد. به همین دلیل است که سرطان، بیشتر در افراد مسن رخ می‌دهد. در افراد مسن، فرصت‌های بیشتری برای ایجاد جهش وجود داشته است.

انواع ژن‌های مرتبط با سرطان

بسیاری از ژن‌هایی که در ایجاد سرطان نقش دارند به دسته‌های کلی زیر تقسیم می‌شوند:

ژن‌های سرکوب‌کننده تومور:

ژن‌های سرکوب‌کننده تومور، ژن‌های محافظ هستند. به‌طور معمول، آنها رشد سلولی را با موارد زیر محدود می‌کنند:

- نظارت بر سرعت تقسیم سلولی و ایجاد سلول‌های جدید
- ترمیم DNA ناهماهنگ
- کنترل زمان مرگ یک سلول

هنگامی که یک ژن سرکوب‌کننده تومور جهش می‌یابد، سلول‌ها به‌طور غیرقابل‌کنترلی رشد می‌کنند و ممکن است در نهایت یک تومور را تشکیل دهند.

نمونه‌هایی از ژن‌های سرکوبگر تومور شامل *BRCA1*، *BRCA2* و *p53* یا *TP53* است.

جهش‌های زایا در ژن‌های BRCA1 یا BRCA2 خطر ابتلا به سرطان‌های ارثی سینه یا تخمدان را در زنان و خطر ابتلا به سرطان‌های ارثی پروستات یا سینه را در مردان افزایش می‌دهند. آنها همچنین، خطر سرطان پانکراس و ملانوم را در زنان و مردان افزایش می‌دهند.

شایع‌ترین ژن جهش‌یافته در افراد مبتلا به سرطان، p53 یا TP53 است. بیش از ۵۰ درصد سرطان‌ها شامل یک ژن P53 از دست‌رفته یا آسیب دیده است. اکثر جهش‌های ژن p53 اکتسابی هستند. جهش‌های p53 ژرمالین نادر هستند، اما بیماری‌هایی که این جهش‌ها را حمل می‌کنند در معرض خطر بیشتری برای ابتلا به انواع مختلف سرطان هستند.

انکوژن‌ها، یک سلول سالم را به سلول سرطانی تبدیل می‌کنند. جهش در این ژن‌ها ارثی شناخته نشده است.

دو انکوژن رایج عبارت‌اند از:

- **HER2**، یک پروتئین ویژه است که رشد و گسترش سرطان را کنترل می‌کند. این پروتئین، در برخی از سلول‌های سرطانی یافت می‌شود. به‌عنوان مثال، سلول‌های سرطانی سینه و تخمدان.
- خانواده ژن‌های RAS که پروتئین‌ها را در مسیرهای ارتباطی سلولی، رشد سلولی و مرگ سلولی دخیل می‌سازد.

ژن‌های ترمیم DNA

ژن‌های ترمیم، اشتباهات هنگام کپی کردن DNA را برطرف می‌کند. بسیاری از آنها به‌عنوان ژن‌های سرکوب‌کننده تومور عمل می‌کنند. BRCA1، BRCA2، و p53 همگی ژن‌های ترمیم DNA هستند.

اگر فردی در ژن ترمیم DNA نارسایی (خطا) داشته باشد، اشتباهات اصلاح نشده باقی می‌مانند. سپس، اشتباهات تبدیل به جهش می‌شوند. این جهش‌ها ممکن است در نهایت منجر به سرطان، به‌ویژه جهش در ژن‌های سرکوبگر تومور یا انکوژن‌ها شوند.

جهش در ژن‌های ترمیم DNA ممکن است ارثی یا اکتسابی باشد. **سندرم لینچ** نمونه‌ای از نوع ارثی آن است. جهش‌های BRCA1، BRCA2 و p53 و سندرم‌های مرتبط با آنها نیز ارثی هستند.

چالش در درک ژنتیک سرطان

محققان در مورد نحوه عملکرد ژن‌های سرطانی، اطلاعات زیادی کشف کرده‌اند. اما بسیاری از سرطان‌ها با یک ژن خاص مرتبط نیستند. سرطان احتمالاً شامل جهش‌های ژنی متعددی است. علاوه بر این، برخی شواهد نشان می‌دهد که ژن‌ها با محیط خود در تعامل هستند. این امر درک ما از نقش ژن‌ها در سرطان را پیچیده‌تر می‌کند.

محققان به مطالعه چگونگی تأثیر تغییرات ژنتیکی بر رشد سرطان ادامه می‌دهند. این دانش منجر به بهبود در روند سرطان، از جمله تشخیص زودهنگام، کاهش خطر، استفاده از **درمان هدفمند** و بقاء، شده است.

مطالعات بیشتر در ژنتیک سرطان، ممکن است به پزشکان کمک کند تا راه‌های بهتری برای موارد زیر پیدا کنند:

- خطر ابتلای فرد به سرطان را پیش‌بینی کنند
- سرطان را تشخیص دهند
- سرطان را درمان کنند

منابع مرتبط

آزمایش ژنتیک برای خطر سرطان

درک خطر سرطان

سندرم‌های ارثی مرتبط با سرطان

طب سرطان شخصی چیست؟

چگونه آزمایش ژنومیک حس کنترل را در طول سرطان سینه متاستاتیک به من داد