

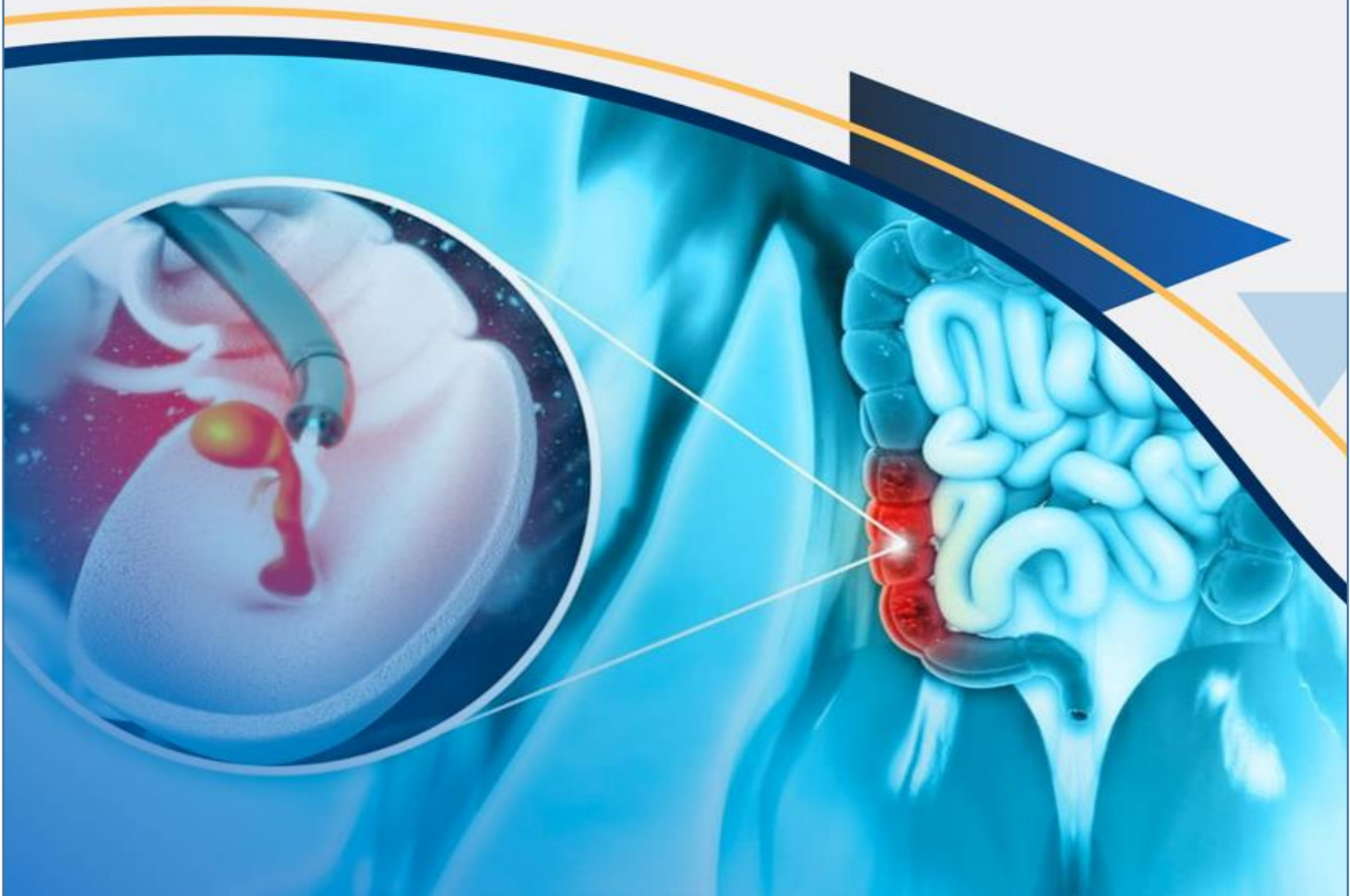
ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی
www.abrahami.ir

پولیپوز آدنوماز خانوادگی



پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی

پولیپ آدنوماتوز خانوادگی چیست؟

پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی کلاسیک که FAP یا FAP کلاسیک نامیده می‌شود، یک بیماری ژنتیکی است. زمانی تشخیص داده می‌شود که فردی بیش از ۱۰۰ پولیپ کولون آدنوماتوز داشته باشد. پولیپ آدنوماتوز، ناحیه‌ای است که در آن سلول‌های طبیعی که در داخل کولون فرد قرار دارند، توده‌ای را در داخل مجرای روده تشکیل می‌دهند. میانگین سنی برای ایجاد پولیپ در افراد مبتلا به FAP در اواسط نوجوانی است. اکثر افراد مبتلا به FAP تا سن ۳۵ سالگی، پولیپ‌های متعدد روده بزرگ خواهند داشت. اگر FAP تشخیص داده نشده و درمان نشود، احتمال ابتلای فرد به **سرطان کولورکتال بسیار زیاد است**

افراد مبتلا به پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی، همچنین، شانس بیشتری برای ابتلا به سرطان در سایر اندام‌ها، از جمله **معده، روده کوچک و پانکراس دارند** خطر ابتلا به **هیپاتوبلاستوم** نوع نادری از سرطان کبد، در کودکان خردسال مبتلا به FAP افزایش می‌یابد. یک نوع تومور موضعی تهاجمی و غیرسرطانی به نام **تومورهای دزموئید/فیبروماتوز دسموئید** و نوع نادری از تومور مغزی به نام **مدولوبلاستوما** نیز می‌تواند در برخی افراد رخ دهد. همچنین، خطر **سرطان تیروئید پاپیلاری** نیز افزایش می‌یابد.

همه علائم پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی، مرتبط با سرطان نیستند. برخی از نشانه‌های FAP ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- استئوماها، که توده‌های استخوانی غیر سرطانی هستند و معمولاً در فک یافت می‌شوند
- دندان‌های اضافی، ازدست‌رفته یا رویش نیافته
- هیپرتروفی مادرزادی اپیتلیوم رنگ‌دانه شبکیه (CHRPE) عارضه‌ای چشمی است که در بدو تولد وجود داشته و روی بینایی تأثیری ندارد، اما وضعیتی است که چشم‌پزشک ممکن است در معاینه با ابزار خاصی به نام افتالموسکوپ، آن را تشخیص دهد.
- تغییرات پوستی غیر سرطانی، مانند کیست‌های اپیدرموئید و فیبروم
- توده‌های آدرنال

انواع فرعی پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی

انواع فرعی FAP وجود دارند که می‌تواند با ویژگی‌های بالینی متفاوتی باشند، از جمله:

پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی کلاسیک. معمولاً با بیش از ۱۰۰ پولیپ کولورکتال، همان‌طور که در بالا توضیح داده شد، مشخص می‌شود. جراحی برای برداشتن روده بزرگ، اغلب مؤثرترین راه برای مدیریت پولیپ و کاهش خطر ابتلا به سرطان کولورکتال است.

پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی ضعیف شده (AFAP). اغلب با پولیپ‌های کولورکتال متعدد آدنوماتوز مانند ۲۰ تا ۱۰۰ پولیپ همراه است. افراد مبتلا به AFAP معمولاً در طول زندگی خود به پولیپ‌های کولون آدنوماتوز دچار می‌شوند و در صورت عدم برداشتن پولیپ‌ها، خطر ابتلا به سرطان کولورکتال افزایش می‌یابد. افراد مبتلا به AFAP نسبت به افراد مبتلا به FAP کلاسیک، احتمال بیشتری برای ایجاد پولیپ در اواخر زندگی دارند. بااین‌حال، تجربه هر فرد می‌تواند در بین خانواده‌ها متفاوت باشد، و نظارت دقیق مهم است. هنوز مشخص نشده است که آیا خانواده‌های دارای AFAP، خطر ابتلا به انواع دیگر سرطان را با خانواده‌های دارای FAP

کلاسیک دارند یا خیر. به طور مشابه، خطرات برخی دیگر از ویژگی‌های غیر سرطانی مرتبط با FAP کلاسیک، به طور کامل مشخص نشده است.

سندرم گاردنر. یکی از انواع FAP است. مانند FAP افراد مبتلا به سندرم گاردنر، دچار پولیپ‌های آدنوماتوز کولون متعدد می‌شوند، اما علاوه بر این، تومورهای دیگری در خارج از اندام‌های گوارشی نیز ایجاد می‌شوند که ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- کیست‌های اپیدرموئید که توده‌هایی در داخل یا زیر پوست هستند
- فیبروم‌ها که تومورهای فیبری هستند
- تومورهای دسموئید که تومورهای فیبری غیر سرطانی هستند که می‌توانند در هر نقطه از بدن ایجاد شوند.
- استئوما که توده‌هایی در داخل یا روی استخوان هستند.

سندرم تورکو. به جای یک بیماری ژنتیکی متمایز به خودی خود، نوعی از **یا لینچ در نظر گرفته می‌شود FAP سندرم** افراد مبتلا به سندرم تورکو دارای اتمال داشتن پولیپ‌های آدنوماتوز کولون متعدد، افزایش خطر سرطان کولورکتال و افزایش خطر تومورهای مغزی هستند. نوع تومور مغزی به‌طور کلی به این بستگی دارد که آیا سندرم تورکو بیشتر شبیه به سندرم لینچ است یا بیشتر شبیه به FAP. دو نوع شایع تومور مغزی در سندرم تورکو عبارتند از:

- **گلیوبلاستوما** این نوع تومور مغزی شکل بسیار تهاجمی از **آستروسیتوم است** که معمولاً در خانواده‌هایی که دارای ویژگی‌های سندرم لینچ هستند دیده می‌شود.
- **مدولوبلاستوما** این نوع تومور مغزی از مخچه و پشت مغز شروع می‌شود. مدولوبلاستوما اغلب در کودکان رخ می‌دهد و معمولاً در خانواده‌هایی که دارای ویژگی‌های FAP هستند دیده می‌شود.

علت ایجاد پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی کلاسیک و انواع فرعی آن

FAP از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل می‌شود. تغییرات ژنتیکی در ژن APC که در بدو تولد وجود دارد با FAP، AFAP، سندرم گاردنر و سندرم Turcot مرتبط است. این نوع تغییر در یک ژن را می‌توان، جهش ژنتیکی، تغییر ژن نوع بیماری‌زا یا احتمالاً بیماری‌زا یا تغییر ژن مخل نامید. APC مخفف پولیپوز کلی آدنوماتوز است. یک تغییر ژنتیکی که عملکرد ژن APC را مختل می‌کند و خطر ابتلا به پولیپ‌های متعدد کولورکتال (از ده‌ها تا صدها) و همچنین سرطان کولورکتال و/یا سایر سرطان‌های دستگاه گوارش را در طول عمر افزایش می‌دهد.

همه افراد مبتلا به FAP سابقه خانوادگی این بیماری را ندارند. یک نفر از هر سه نفر مبتلا به FAP دچار جهش (de novo به معنی "جدید") در APC می‌شوند.

همه افراد مبتلا به پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی، پولیپ کولورکتال ندارند. برخی افراد حامل ۲ تغییر در ژن MUTYH هستند که ژن MYH نیز نامیده می‌شود که با وضعیتی به نام MAP (MUTYH **پولیپوز مرتبط با**) ارتباط دارد. افراد مبتلا به FAP و MAP که دارای پولیپ کولورکتال هستند، به عنوان نوع "آدنوما یا آدنوماتوز" طبقه‌بندی می‌شوند. با این حال، افرادی که دارای پولیپ کولورکتال

با پولیپ‌هایی هستند که از انواع «هامارتوما، التهابی یا جوانی» هستند، ممکن است تغییراتی در ژن‌های مختلف، در آنها مشاهده شود.

افرادی که پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی یا پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی ضعیف شده دارند، می‌توانند آزمایش DNA معمولاً از خون یا بزاق را برای بررسی تغییرات ژنتیکی در ژن APC یا ژن MUTYH انجام دهند. به‌منظور ارزیابی تغییرات در ژن‌های دیگر که می‌توانند از علل با شیوع کمتر پولیپوز باشند، آزمایش ژنتیک اغلب با پانل چندژنی انجام می‌شود. اگر یک تغییر ژنی خاص که عملکرد ژن را مختل می‌کند شناسایی شود، سایر اعضای خانواده در صورت آزمایش و داشتن جهش ژنی مشابه، ممکن است با FAP یا AFAP تشخیص داده شوند.

پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی کلاسیک و زیرشاخه‌های آن چگونه به ارث می‌رسند؟

به‌طور معمول، هر سلول دارای دو نسخه از هر ژن است: یک نسخه از مادر و یک نسخه از پدر. FAP با یک جهش یا تغییر ژن APC که به عنوان اختلال در عملکرد ژن شناخته شده است، از الگوی توارث اتوزومال غالب پیروی می‌کند. در توارث اتوزومال غالب، وجود جهش، تنها در یک نسخه از ژن برای ایجاد این بیماری کافی است. این بدان معنی است که والدین با این تغییر ممکن است یک نسخه از ژن طبیعی خود یا یک کپی از ژن را با تغییر مخرب، منتقل کنند؛ بنابراین، کودکی که پدر و مادری با این تغییر دارد، ۵۰ درصد احتمال دارد که ژن دارای تغییر مخرب را، به ارث ببرد. خواهر و برادر یا والدین فردی که این تغییر را دارند نیز ۵۰ درصد احتمال دارد که همان ژن دارای تغییر مخرب را، داشته باشند. با این حال، اگر آزمایش والدین برای تغییر ژنتیکی منفی باشد (به این معنی که نتایج آزمایش هر فرد هیچ تغییر ژنی مخربی را نشان ندهد)، خطر برای خواهر و برادر به طور قابل توجهی کاهش می‌یابد، اما ممکن است خطر آنها همچنان بالاتر از میزان خطر متوسط باشد.

گزینه‌هایی برای افراد حامل تغییرات ژنتیکی و علاقه‌مند به داشتن فرزند، وجود دارد. تشخیص ژنتیکی قبل از لانه‌گزینی (PGD)، یک روش پزشکی است که همراه با لقاح آزمایشگاهی (IVF) انجام می‌شود. این روش، به افرادی که دارای یک تغییر ژن مخرب شناخته شده خاص هستند اجازه می‌دهد تا احتمال به‌ارث‌بردن این بیماری را توسط فرزندانشان، کاهش دهند. تخمک‌ها در آزمایشگاه برداشته و بارور می‌شوند. هنگامی که جنین به‌اندازه مشخصی رسید، یک سلول برداشته می‌شود و از نظر وضعیت ارثی مورد آزمایش قرار می‌گیرد. سپس والدین می‌توانند برای انتقال، جنین‌هایی بدون ژن مخرب را، انتخاب کنند. PGD بیش از دو دهه است که برای چندین سندرم مستعد سرطان ارثی، استفاده شده است. با این حال، این یک روش پیچیده با شرایط مالی، فیزیکی و عاطفی است که باید قبل از شروع، در نظر گرفته شود. برای اطلاعات بیشتر، با یک متخصص باروری در کلینیک باروری صحبت کنید.

پولیپوز آدنوماتوز کلاسیک و انواع فرعی آن چقدر رایج است؟

FAP و AFAP غیر معمول هستند. تخمین‌ها در مورد تعداد افراد مبتلا به FAP از ۱ در ۲۲۰۰۰ تا ۱ در ۷۰۰۰ متغیر است. تقریباً ۳۰٪ از افراد مبتلا به پولیپوز آدنوماتوز، هیچ سابقه خانوادگی از این بیماری ندارند و اولین فردی در خانواده خود هستند که به این بیماری مبتلا می‌شوند.

بیشتر سرطان‌های روده‌ی بزرگ، با **سندرم‌های ارثی** مرتبط نیستند. تصور می‌شود کمتر از ۱ درصد از کل سرطان‌های روده بزرگ،

به دلیل FAP باشد. سندرم گاردنر و سندرم تورکو هر دو نادر هستند.

پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی کلاسیک و انواع فرعی آن، چگونه تشخیص داده می‌شوند؟

FAP کلاسیک، یک تشخیص بالینی است. این شرایط بدان معناست که معمولاً زمانی که پزشک پولیپ‌های کولورکتال زیادی را پیدا کند، تشخیص داده می‌شود (نه براساس نتایج یک تست آزمایشگاهی). فردی با بیش از صد پولیپ کولون آدنوماتوز، دارای FAP در نظر گرفته می‌شود.

فردی که سابقه بیش از ۲۰، اما کمتر از ۱۰۰ پولیپ کولون آدنوماتوز را داشته باشد، به پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی ضعیف شده، مشکوک است.

احتمال وجود سندرم گاردنر زمانی وجود دارد که فردی دارای پولیپ‌های آدنوماتوز کولون و/یا سرطان کولورکتال همراه با برخی از ویژگی‌های غیر سرطانی ذکر شده در بالا باشد.

به وجود سندرم تورکو زمانی مشکوک می‌شویم که فردی دارای پولیپ‌های آدنوماتوز کولون و/یا سرطان کولورکتال همراه با تومور مغزی گلیوبلاستوما یا مدولوبلاستوما باشد.

در صورت مشکوک بودن به FAP یا زیرگروه‌های آن، آزمایش خون برای بررسی تغییرات مخرب در ژن APC و/یا ژن MUTYH در دسترس است. اگر تغییری در ژن APC یافت شود، سایر اعضای خانواده در صورت آزمایش و داشتن جهش ژنی مشابه، ممکن است با FAP یا زیرگروه‌های آن تشخیص داده شوند.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با FAP کلاسیک و انواع فرعی آن چیست؟

- سرطان کولورکتال، در صورت عدم برداشتن پولیپ تا ۱۰۰ درصد

- تومور دسموئید ۱۰ تا ۲۰ درصد

- روده کوچک، ۴٪ تا ۱۲٪

- سرطان پانکراس/آمپولار، ۲٪

- سرطان پاپیلاری تیروئید، ۲ تا ۲۵ درصد

- هپاتوبلاستوم، ۱.۵٪

- تومور مغز یا سیستم عصبی مرکزی، کمتر از ۱٪

- سرطان معده، ۵٪

- سرطان مجرای صفراوی، کمی افزایش خطر

- سرطان غده آدرنال، کمی افزایش خطر

خطرات سرطان برای افراد مبتلا به سندرم تورکو به این بستگی دارد که بیشتر شبیه به سندرم لینچ یا FAP باشد. برای خلاصه ای از خطر سرطان و سایر ویژگی‌ها، از بخش [سندرم لینچ در این وبسایت](#) دیدن کنید.

گزینه‌های غربالگری برای FAP کلاسیک و انواع فرعی آن چیست

غربالگری زیر برای افراد مبتلا به FAP توصیه می‌شود. مهم است که در مورد این گزینه‌ها با تیم مراقبت‌های سلامتی خود صحبت کنید، زیرا شرایط هر فرد، متفاوت است:

- **سیگموئیدوسکوپی یا کولونوسکوپی** هر ۱ تا ۲ سال از سن ۱۰ تا ۱۲ سالگی برای افراد مبتلا به FAP شروع می‌شود. افراد مبتلا به AFAP باید از سن ۱۸ تا ۲۰ سالگی تحت کولونوسکوپی قرار گیرند.

- کولونوسکوپی سالانه پس از یافتن پولیپ، تا زمانی که کولکتومی برنامه ریزی شود، بهتر است انجام شود. انواع مختلفی از جراحی کولون برای افراد مبتلا به FAP و AFAP وجود دارد. افراد مبتلا به FAP کلاسیک ممکن است به دلیل تعداد زیاد پولیپ‌ها و خطر بالای سرطان کولورکتال، نیاز به کولکتومی کامل داشته باشند. کولکتومی کامل، برداشتن کل کولون با جراحی است. این یک جراحی بزرگ است و عوارض جانبی احتمالی ممکن است شامل نیاز به **کولوستومی باشد** با تیم مراقبت‌های سلامتی خود در مورد آنچه که در حین و بعد از جراحی ممکن است رخ بدهد، صحبت کنید.

- پس از جراحی کولون، پزشکان بیمار را با سیگموئیدوسکوپی تحت نظر خواهند داشت و این نظارت، بسته به نوع جراحی، باید با دفعات منظم ادامه یابد.

- هر ۶ تا ۱۲ ماه اگر مقداری بافت رکتوم باقی بماند

- هر ۱ تا ۴ سال یک‌بار، اگر تمام بافت رکتوم برداشته شده باشد و یک بخش روده کوچک وجود داشته باشد.

- (EGD) **آندوسکوپی فوقانی** یا در سن ۲ سالگی و یا هنگامی که پولیپ کولورکتال پیدا شد. (ملاک، شرایطی است که زودتر رخ دهد). این برای مراقبت از پولیپ دوازدهه است. اگر پولیپ اثنی عشر برداشته نشود، خطر ابتلا به سرطان اثنی عشر یا آمپولاری را در فرد افزایش می‌دهد.

- **سونوگرافی** غده تیروئید ممکن است برای نظارت بر سرطان تیروئید از سن ۲۵ تا ۳۰ سالگی در نظر گرفته شود.

- در صورتی که فردی سابقه شخصی یا خانوادگی تومورهای دسموئید داشته باشد، اسکن (توموگرافی کامپیوتری سی‌تی اسکن-CT) یا **ممکن است توصیه شود (MRI) تصویربرداری رزونانس مغناطیسی**

گزینه‌های غربالگری برای سندرم گاردنر با اضافه‌شدن معاینات منظم پوست توسط یک متخصص پوست، مشابه گزینه‌های FAP کلاسیک در نظر گرفته می‌شود. گزینه‌های غربالگری برای سندرم تورکو، مشابه گزینه‌های سندرم لینچ یا FAP با اضافه‌شدن غربالگری برای تومور مغزی، در نظر گرفته می‌شود.

گزینه‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد FAP و انواع فرعی آن، تغییر کند. مهم است که با تیم مراقبت‌های سلامتی خود، در مورد آزمایش‌های غربالگری مناسب، صحبت کنید.

در مورد ، **آنچه در هنگام انجام آزمایش‌ها، روش‌ها و اسکن‌های رایج باید انتظار داشته باشید** بیشتر بیاموزید و درباره این توصیه‌های غربالگری، در **مجله انکولوژی بالینی بیشتر بخوانید**

آیا راه‌های دیگری برای کاهش خطر ابتلا به سرطان وجود دارد؟

خطر ابتلا به سرطان در پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی و پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی ضعیف شده را می‌توان، از طریق برداشتن پولیپ‌های روده بزرگ و اثنی‌عشر کاهش داد. مطالعاتی در حال انجام است تا مشخص شود آیا دارویی ممکن است در کاهش خطرات سرطان در این بیماری‌ها مؤثر باشد یا خیر.

سوالاتی که باید از تیم مراقبت‌های سلامتی بپرسید

اگر در مورد خطر ابتلا به سرطان کولورکتال یا سایر انواع سرطان نگران هستید، با تیم مراقبت‌های سلامتی خود صحبت کنید. می‌تواند مفید باشد که یک نفر را برای یادداشت‌برداری به‌قرار ملاقات‌های خود بیاورید. سوالات زیر را از تیم مراقبت‌های سلامتی خود بپرسید:

- خطر ابتلا به سرطان کولورکتال در من چقدر است؟
 - در کل چند پولیپ در روده داشتم؟
 - چه نوع پولیپی در روده بزرگ داشتم؟ ۲ نوع رایج هیپرپلاستیک و آدنوماتوز هستند.
 - خطر ابتلا به نوع دیگری از سرطان در من چقدر است؟
 - برای کاهش خطر ابتلا به سرطان چه کنم؟
 - گزینه‌های من برای غربالگری و پیشگیری از سرطان چیست؟
- اگر در مورد سابقه خانوادگی خود، نگران هستید و فکر می‌کنید که خانواده شما ممکن است FAP یا یکی از زیرگروه‌های آن را داشته باشند، سوالات زیر را بپرسید:

- آیا سابقه خانوادگی من، خطر ابتلا به سرطان کولورکتال را افزایش می‌دهد؟
- آیا باید با یک مشاور ژنتیک ملاقات کنم؟
- [آزمایش ژنتیک رادر نظر بگیرم؟](#)

منابع مرتبط

[ژنتیک سرطان](#)

[آزمایش ژنتیک](#)

[هنگام ملاقات با یک مشاور ژنتیک چه انتظاری دارید؟](#)

[جمع‌آوری سابقه سرطان خانوادگی](#)

[به اشتراک‌گذاری نتایج آزمایش ژنتیک با خانواده](#)

[پرسش و پاسخ آزمایش ژنتیک خانواده](#)