

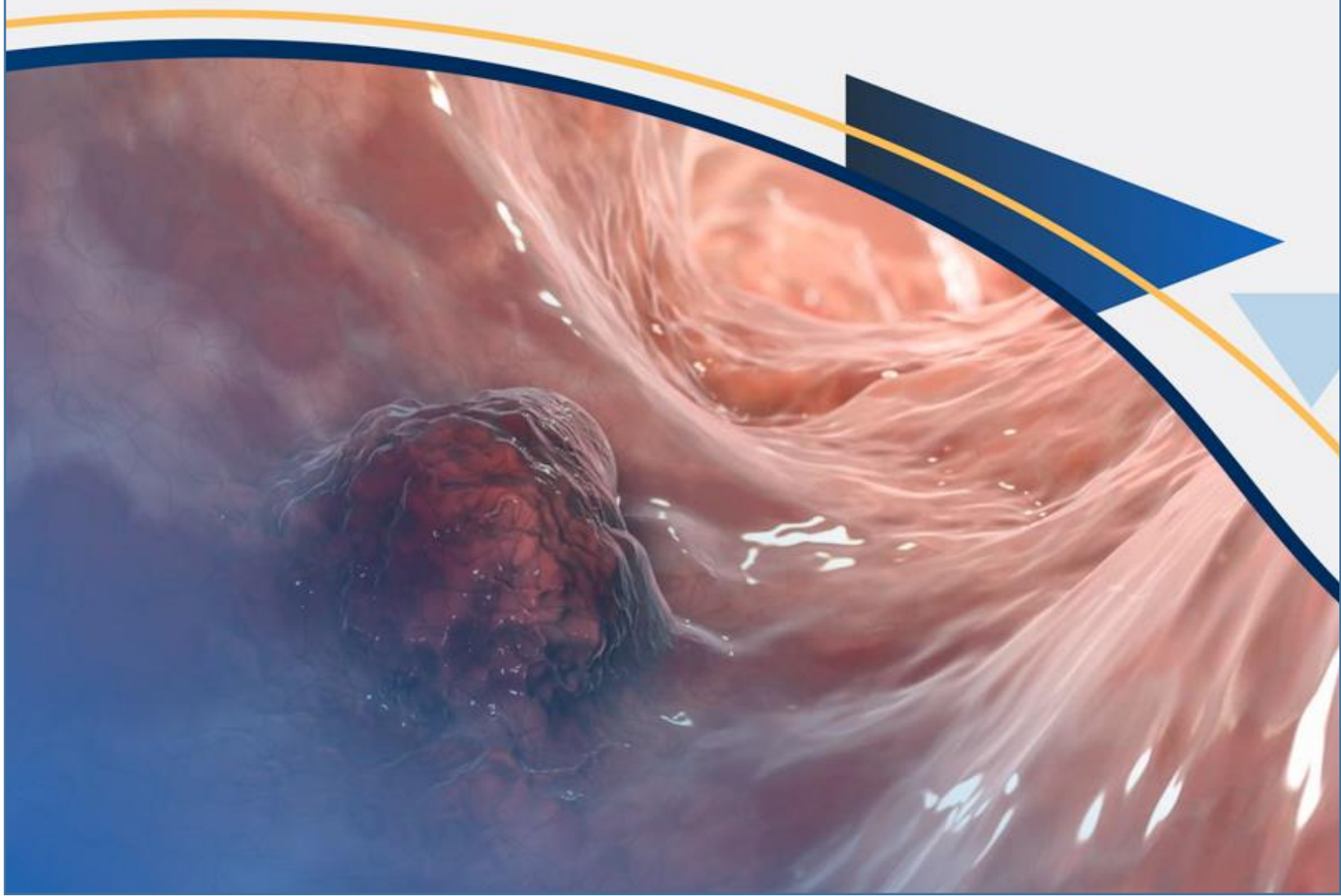
ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی
www.abrhami.ir

تومور استرومال



تومورهای استرومال دستگاه گوارش (GIST) خانوادگی

GIST خانوادگی چیست؟

GIST خانوادگی یک سندرم ارثی است که خطر ابتلای فرد را افزایش می‌دهد. تومور (GIST) استرومایی گوارشی نوعی تومور است که در دستگاه گوارش (GI) یافت می‌شود و شامل مری، معده، کیسه صفرا، کبد، روده کوچک، کولون، رکتوم و پوشش روده است. دستگاه گوارش، نقش اصلی در هضم غذا، مایعات و دفع مواد زائد دارد. GIST ها در سلول‌های بینابینی کژال (ICC) واقع در دیواره دستگاه گوارش، شروع می‌شوند.

تومورهای استرومال، به دلیل نوع بافتی که در آن شروع می‌شوند، با سایر انواع شایع‌تر تومورهای دستگاه گوارش، متفاوت است. GIST ها به گروهی از سرطان‌ها به نام سارکوم بافت نرم تعلق دارند

افراد مبتلا به GIST خانوادگی، می‌توانند در زمان تشخیص چندین تومور استرومال داشته باشند. در GIST خانوادگی، تومورها اغلب در معده و روده کوچک ظاهر می‌شوند. تومورها اغلب در سن ۲۵ تا ۴۵ سالگی تشخیص داده می‌شوند، اما، GIST غیرارثی که GIST پراکنده نیز نامیده می‌شود، معمولاً پس از ۵۰ سالگی، بروز پیدا می‌کند. تومورهای ناشی از GIST خانوادگی ممکن است کمتر از GIST پراکنده در جاهای دیگر پخش شوند.

همان‌طور که رشد می‌کند، هر GIST می‌تواند علائمی مانند:

- درد یا ناراحتی در شکم
 - توده‌ای در شکم که با دست احساس می‌کنید
 - تهوع و استفراغ
 - استفراغ خون یا وجود خون در مدفوع
 - خستگی ناشی از کم‌خونی، به این معنی که تعداد گلبول‌های قرمز خون شما کم است
- افراد مبتلا به GIST خانوادگی، اغلب علائم اضافی نیز، دارند. این موارد می‌تواند شامل موارد زیر باشد:
- مشکلات گاه‌به‌گاه درد شکم و دوره‌های یبوست و اسهال که می‌تواند در برخی افراد با سندرم روده تحریک‌پذیر، اشتباه گرفته شود.
 - لکه‌های تیره روی پوست بدن که به‌عنوان هایپرپیگمانتاسیون پوست شناخته می‌شود، و اغلب در دوران کودکی یا در دوران بلوغ قابل مشاهده است. این لکه‌ها، در دست‌ها و پاها، بیشتر از نواحی زیر بغل یا کشاله ران دیده می‌شوند.
 - یک بیماری پوستی به نام urticaria pigmentosa که منجر به ایجاد لکه‌های قهوه‌ای برآمده از پوست شده و باعث گزش یا خارش می‌شود. این وضعیت همچنین ممکن است خطر ابتلا به عفونت‌های پوستی را در برخی افراد، افزایش دهد.
 - خال‌های پوستی
 - مشکل در بلع که به نام دیسفازی شناخته می‌شود

• رشد بیش از حد سلول‌های بینابینی، در دستگاه گوارش که هیپرپلازی نامیده می‌شود، ممکن است علت ایجاد چندین تومور استرومال و همچنین برخی از نشانه‌های مشابه سندرم روده تحریک‌پذیر، در GIST خانوادگی باشد (اولین علامت اضافی که در بالا به آن اشاره شد)

علت ایجاد استرومال دستگاه گوارش خانوادگی

GIST خانوادگی، از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل می‌شود. شایع‌ترین ژن‌های تحت‌تأثیر و سندرم‌هایی که ایجاد می‌کند، عبارت‌اند از:

• KIT و PDGFR سندرم GIST خانوادگی اولیه

• نوروفیبرومین **نوروفیبروماتوز 1** - (NF1)

• Succinate dehydrogenase - Carney-Stratakis Dyad/GIST-deficient-SDH

محققان همچنان به دنبال ژن‌های خاصی هستند که ممکن است با توسعه GIST خانوادگی مرتبط باشند و برای کمک به تصمیم‌گیری در مورد برنامه درمانی بیمار، مورد استفاده قرار گیرند.

GIST خانوادگی چگونه به ارث می‌رسد؟

به‌طور معمول، هر سلول دارای دو نسخه از هر ژن است: یک نسخه از مادر و یک نسخه از پدر. GIST خانوادگی از الگوی توارث اتوزومال غالب، پیروی می‌کند. در توارث اتوزومال غالب، جهش تنها در یک نسخه از ژن، اتفاق می‌افتد. این به این معنی است که والدین دارای جهش ژنی، ممکن است یک نسخه از ژن طبیعی خود، یا یک نسخه از ژن دارای جهش را به همراه داشته باشند؛ بنابراین، کودکی که والدینی با جهش دارد، ۵۰ درصد احتمال دارد که آن جهش را به ارث ببرد. برادر، خواهر یا والدین فردی که دارای جهش است، نیز، ۵۰ درصد احتمال دارد که جهش مشابهی داشته باشد. با این حال، اگر آزمایش والدین برای جهش منفی باشد (به این معنی که نتایج آزمایش هر فرد هیچ جهشی را نشان نداد)، خطر برای خواهر و برادر به‌طور قابل توجهی کاهش می‌یابد، اما ممکن است خطر آنها همچنان بالاتر از خطر متوسط باشد.

زمانی که والدین احتمالی حامل جهش ژنی هستند که خطر ابتلا به این سندرم سرطان ارثی را افزایش می‌دهد، گزینه‌هایی برای افرادی که علاقه‌مند به داشتن فرزند هستند، 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 حامل یک جهش ژنتیکی شناخته شده خاص هستند، اجازه می‌دهد تا فرزندی داشته باشند که حامل جهش نیستند. تخمک‌ها در آزمایشگاه برداشته شده و بارور می‌شوند. هنگامی که جنین به اندازه مشخصی رسید، یک سلول برداشته می‌شود و از نظر وضعیت ارثی، مورد آزمایش قرار می‌گیرد. سپس والدین می‌توانند برای انتقال، جنین‌هایی که جهش ندارند را انتخاب کنند. PGD بیش از دو دهه است که مورد استفاده قرار گرفته و 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 یک کلینیک باروری صحبت کنید.

شیوع GIST خانوادگی

GIST خانوادگی نادر است. با این حال، همان‌طور که محققان به کسب اطلاعات بیشتر در مورد GIST و GIST خانوادگی ادامه می‌دهند، ممکن است این تعداد افزایش یابد.

نحوه تشخیص GIST خانوادگی

اگر علائم و نشانه‌های GIST ظاهر شود، پزشک از شما در مورد سابقه پزشکی شما می‌پرسد، یک معاینه فیزیکی انجام می‌دهد و آزمایش‌های تصویربرداری را برای تأیید GIST توصیه می‌کند. این آزمایش‌ها ممکن است شامل **اشعه ایکس باریوم**، **اسکن توموگرافی کامپیوتری (MRI)**، **اسکن تصویربرداری رزونانس مغناطیسی**، (CT) و **باشد (PET) اسکن توموگرافی گسیل پوزیترون**

اگر توده‌ای پیدا شود، پزشک **بیوپسی را توصیه می‌کند** این به معنای برداشتن یک قطعه کوچک از بافت است تا بتوان آن را زیر میکروسکوپ بررسی کرد. روش خاص بیوپسی، به محل تومور بستگی دارد. ممکن است آندوسکوپی توصیه شود، روشی که در آن یک لوله نازک با دوربین برای دیدن دستگاه گوارش وارد بدن می‌شود. در طی این روش، نمونه‌های بافتی را می‌توان برای بررسی، برداشت. گاهی اوقات، GIST به طور غیرمنتظره‌ای در طول آزمایش یا جراحی، برای یک وضعیت سلامتی غیرمرتبط، پیدا می‌شود.

GIST خانوادگی زمانی در نظر گرفته می‌شود که:

- فردی در خانواده شما قبل از ۵۰ سالگی GIST داشته است.
- فردی در خانواده شما بیش از یک تومور استرومال، داشته است.
- دو نفر یا بیشتر از بستگان نزدیک، به GIST تشخیص داده شدند.
- یک فرد در خانواده شما مبتلا به GIST است و همچنین یکی از بستگان نزدیک، نوعی تومور نادر دیگری دارد.
- یک فرد در خانواده شما مبتلا به ، GIST همچنین دارای NF1، خال‌های متعدد یا مشکلات پوستی غیرمعمول است

هنگامی که تشخیص GIST تأیید شد، در صورت مشکوک بودن به GIST ممکن است آزمایش ژنتیک توصیه شود. این به معنای نمونه‌برداری از DNA بیمار از طریق سواب بزاق یا آزمایش خون است. یک پزشک یا مشاور ژنتیک می‌تواند سابقه سلامت شخصی و خانوادگی شما را بررسی کند، تا در تعیین اینکه آیا باید این نوع آزمایش را در نظر بگیرید یا خیر، به شما کمک کند.

توجه به این نکته مهم است که آزمایش‌های ژنتیکی برای GIST خانوادگی هنوز در حال تکامل است. ممکن است ژن‌هایی غیر از موارد ذکر شده، مانند KIT یا PDGFRA وجود داشته باشند که باعث ایجاد سندرم شوند و آزمایش‌های فعلی ممکن است همه خانواده‌های دارای ژن‌های جهش‌یافته را، شناسایی نکند.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با GIST خانوادگی

GIST خانوادگی، با افزایش خطر ابتلا به یک یا بیشتر تومور استرومال، همراه است. به‌ویژه جهش در ژن KIT با خطر بالای ابتلا به تومور استرومال در طول زندگی فرد مرتبط است. با این حال، همه افراد دارای جهش شناخته شده، رشد تومور را تجربه نمی‌کنند. مشخص نیست که آیا افراد مبتلا به GIST خانوادگی اولیه، در معرض افزایش خطر سایر انواع خاص تومور هستند یا خیر.

گزینه‌های غربالگری برای افراد مبتلا به GIST خانوادگی قبل از ایجاد تومور چیست؟

در حال حاضر هیچ غربالگری استاندارد برای افرادی که دارای جهش ژنتیکی شناخته شده هستند، اما تومور نداشته‌اند، وجود ندارد. پزشک، متناسب با شرایط و نشانه‌های شما، یک برنامه غربالگری شخصی را تنظیم خواهد کرد. گزینه‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد GIST خانوادگی، تغییر کند. مهم است که با پزشک خود در مورد آزمایش‌های غربالگری مناسب،

صحبت کنید. به طور کلی، انواع مختلف اسکن، مانند سی تی اسکن، اسکن MRI یا آندوسکوپی، برای مشاهده داخل معده با دوربین، روش هایی هستند که پزشکان می توانند افراد را برای ایجاد GIST تحت نظر داشته باشند.

مواردی که هنگام انجام آزمایش ها، رویه ها و اسکن های رایج باید انتظار داشته باشید بیشتر بدانید.

راه های درمان تومورهای مرتبط با GIST خانوادگی چیست؟

گزینه های درمانی و توصیه ها به عوامل متعددی بستگی دارد، از جمله اینکه تومور در کجا قرار دارد، کجا بیماری گسترش یافته است، و اینکه آیا تومورها بر سایر قسمت های بدن تأثیر می گذارند یا خیر. همانطور که در بالا ذکر شد، شواهدی وجود دارد که نشان می دهد GIST خانوادگی کندتر از GIST پراکنده، گسترش می یابد و این ممکن است بر تصمیمات درمانی تأثیر بگذارد. با توجه به ماهیت نادر این بیماری، بیماران تشویق می شوند با پزشکی که تخصص خاصی در این زمینه پزشکی دارند، صحبت کنند.

دو نوع اصلی درمان مورد استفاده، عبارتند از: جراحی و درمان هدفمند. **جراحی** برداشتن تومور و بافت اطراف آن در طی یک عمل جراحی است. **درمان هدفمند** درمانی است که ژن ها، پروتئین ها یا محیط بافتی خاص تومور را هدف قرار می دهد، که به رشد یا بقای تومور کمک می کند. این درمان که به تنهایی یا همراه با جراحی انجام می شود، رشد و گسترش سلول های تومور را مسدود می کند و در عین حال آسیب به سلول های طبیعی را نیز محدود می کند. ایماتینیب (Gleevec) اغلب اولین دارویی است که برای درمان GIST استفاده می شود زیرا هم KIT و هم PDGFR را هدف قرار می دهد. داروهای دیگری مانند سونیتینیب، (Sutent) رگورافنیب (Stivarga) و آوایریتینیب (Ayvakit) نیز ممکن است استفاده شوند. درباره **GIST گزینه های درمانی برای یک فرد مبتلا به** بیشتر بیاموزید. علاوه بر این، یافتن داروهای جدید درمانی هدفمند و سایر درمان های GIST یک حوزه فعال تحقیقاتی از طریق آزمایش های بالینی است.

سوالاتی که باید از تیم مراقبت های سلامتی پرسید

اگر در مورد خطر ابتلا به سرطان خود نگران هستید، با تیم مراقبت های سلامتی خود صحبت کنید. این می تواند مفید باشد که یک نفر را برای یادداشت برداری به قرار ملاقات های خود بیاورید.

سوالات زیر را از تیم مراقبت های سلامتی خود بپرسید:

- میان خطر احتمالی در من، برای ایجاد GIST چیست؟
- خطر ابتلا به انواع دیگر سرطان در من چقدر است؟
- برای کاهش خطر ابتلا به سرطان چه کنم؟
- گزینه های من برای غربالگری سرطان چیست؟

اگر در مورد سابقه خانوادگی خود نگران هستید و فکر می کنید که خانواده شما ممکن است GIST خانوادگی داشته باشند، سوالات زیر را بپرسید:

- آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به GIST را افزایش می دهد؟
- آیا باید با یک مشاور ژنتیک یا متخصص ژنتیک دیگر ملاقات کنم؟
- آیا باید آزمایش ژنتیک را در نظر بگیرم؟
- آیا در صورت مشکوک بودن به GIST خانوادگی گزینه هایی برای غربالگری وجود دارد؟

منابع مرتبط

سرطان ژنتیک

ژنتیک آزمایش

دارید؟ انتظاری چه ژنتیک مشاور یک با ملاقات هنگام

خانوادگی سرطان سابقه جمع‌آوری

خانواده با ژنتیک آزمایش نتایج اشتراک‌گذاری به

خانواده ژنتیک آزمایش پاسخ و پرسش