

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی
www.abrhami.ir

سندرم بیرت‌هاگدوب



سندرم بیرت-هاگ-دوب

سندرم بیرت-هاگ-دوب چیست؟

سندرم بیرت-هاگ-دوب (BHD) یک وضعیت ارثی است که با تومورهای پوستی غیرسرطانی (خوش خیم) متعدد، کیست‌های ریه و افزایش خطر ضایعات کلیه (کیست، تومورهای خوش خیم و سرطان کلیه) همراه است. علائم این سندرم به **طور کلی** تا بزرگسالی ظاهر نمی‌شوند.

شایع‌ترین تومورهای پوستی در سندرم بیرت-هاگ-دوب فیروفلویکولوما نامیده می‌شوند. اینها تومورهای رنگ‌پریده یا گوشتی هستند که در فولیکول‌های مو ایجاد می‌شوند. سایر تومورهای پوستی مرتبط با این سندرم، تریکودیسکوم هستند. محققان به دنبال این هستند که آیا فیروفلویکولوماها و تریکودیسکوم‌ها به جای اینکه تومورهای متفاوتی باشند، ممکن است مراحل مختلفی از یک فرآیند واحد باشند یا خیر. کیست‌های ریه در سندرم بیرت-هاگ-دوب، معمولاً در قاعده‌های ریه هستند و با سیگار کشیدن مرتبط نیستند. به‌طور کلی، کیست‌های ریه مشکلی در تنفس ایجاد نمی‌کنند و در حال حاضر اعتقاد بر این است که خطر ابتلا به سرطان ریه را افزایش نمی‌دهد. با این حال، کیست‌ها می‌توانند پاره شوند؛ بنابراین، خطر پنوموتوراکس خودبه‌خودی (جمع‌شدن ریه، نشت هوا از ریه‌ها به داخل حفره قفسه سینه) افزایش می‌یابد. انواع مختلفی از انواع تومور کلیه (هیستولوژی) در افراد مبتلا به سندرم بیرت - هاگ-دوب، دیده شده است که شایع‌ترین آنها تومورهای انکوسیتی هیبریدی (HOTS) کروموفوب و انکوسیتوما هستند. در این سندرم، تومورها روی هر دو کلیه (به نام دوطرفه) و تومورهایی که در بیش از یک مکان یافت می‌شوند (که چند کانونی نامیده می‌شود)، معمول است. سرعت رشد این تومورها پایین است، اما اگر درمان نشوند، احتمالاً گسترش می‌یابند.

چه چیزی باعث سندرم بیرت-هاگ-دوب (BHD) می‌شود؟

سندرم بیرت-هاگ-دوب (BHD) یک بیماری ژنتیکی است. این بدان معنی است که خطر سرطان و سایر ویژگی‌های این سندرم، از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده، انتقال می‌یابد. جهش (تغییر) در یک ژن خاص به نام FLCN این ژن، پروتئینی به نام فولیکولین را ایجاد می‌کند، تقریباً باعث همه موارد سندرم BHD می‌شود. در حال حاضر تصور می‌شود که FLCN یک ژن سرکوبگر تومور است. نقش طبیعی یک ژن سرکوبگر تومور در بدن، ساخت پروتئین‌هایی است که با محدود کردن رشد سلولی از تشکیل تومور جلوگیری می‌کند. تحقیقات برای کسب اطلاعات بیشتر در مورد BHD ادامه دارد.

سندرم بیرت-هاگ-دوب چگونه به ارث می‌رسد؟

به‌طور معمول، هر سلول دارای دو نسخه از هر ژن است: یک نسخه از مادر و یک نسخه از پدر. سندرم بیرت-هاگ-دوب، از یک الگوی توارث اتوزومال غالب پیروی می‌کند که در آن جهش تنها در یک کپی از ژن اتفاق می‌افتد، اما برای ایجاد این بیماری کافی است. ممکن است والدین دارای جهش ژنی، یک نسخه از ژن طبیعی خود یا یک نسخه از ژن دارای جهش را به همراه داشته باشند؛ بنابراین، کودکی که والدینی دارای 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. گاهی اوقات در مبتلایان، مواردی وجود دارد که تغییر ژنتیکی، ارثی نبوده و به آن جهش اکتسابی می‌گویند.

وجود جهش در یک نسخه از ژن برای ایجاد BHD کافی است. با این حال، تحقیقات فعلی نشان می‌دهد که تومورها زمانی ایجاد می‌شوند که یک جهش دوم اکتسابی (جهش سوماتیک) در آلل طبیعی (FLCN نسخه یک ژن خاص) وجود داشته باشد. سپس، با تغییر هر دو نسخه از ژن، FLCN سلول توانایی خود را برای سرکوب رشد تومور از دست می‌دهد که منجر به تشکیل تومور می‌شود.

زمانی که والدین حامل جهش ژنی هستند، خطر ابتلا به این سندرم سرطان ارثی را افزایش می‌دهد. گزینه‌هایی برای افراد 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 افراد دارای جهش ژنتیکی شناخته شده، 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، جنین‌هایی که جهش ندارند را، انتخاب کنند. تشخیص ژنتیکی پیش از لانه‌گزینی، بیش از یک دهه است که مورد استفاده قرار گرفته و اخیراً 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.

سندرم بیرت-هاگ-دوب چقدر رایج است؟

سندرم بیرت-هاگ-دوب، نادر است. تعداد دقیق افراد و خانواده‌هایی که BHD دارند مشخص نیست. با این حال، تخمین زده شده است که تعداد ناقل‌ها، ۱ در هر ۲۰۰۰۰ نفر است.

سندرم بیرت-هاگ-دوب چگونه تشخیص داده می‌شود؟

هنگامی که فردی دارای تومورهای پوستی (فیبروفولیکولوم) مرتبط باشد، مشکوک به سندرم بیرت-هاگ-دوب می‌شود، به‌خصوص اگر آن فرد یا اعضای خانواده‌اش سابقه کیست ریه، پنوموتوراکس خودبه‌خود یا سرطان کلیه داشته باشند. این سندرم، همچنین در خانواده‌هایی با موارد متعدد سرطان کلیه مشکوک است، به‌ویژه اگر اعضای خانواده انواع مختلفی از سرطان کلیه یا انواع خاصی از سرطان کلیه شناخته شده با BHD را داشته باشند. آزمایش ژنتیکی برای جستجوی جهش در ژن FLCN برای افرادی که مشکوک به BHD هستند، در دسترس است.

احتمال سرطان مرتبط با BHD چیست؟

سندرم بیرت-هاگ-دوب، با افزایش خطر ابتلا به سرطان کلیه، به‌ویژه HOTS، کارسینوم سلول‌های کلیوی کروموفوب (RCC) یا انکوسیتوما مرتبط است. تومورهای سلول شفاف، پاپیلاری و طبقه‌بندی نشده نیز می‌توانند رخ دهند و به‌طور کلی در صورت همراهی با BHD، انواع تهاجمی‌تر، خواهند بود. (برای اطلاعات بیشتر در مورد انواع مختلف و انواع سلولی سرطان کلیه، به [بخش سرطان کلیه](#) در این وب‌سایت مراجعه کنید.) خطر تخمینی سرطان کلیه در افراد مبتلا به این سندرم، حدود ۱۵ تا ۳۰ درصد است.

گزینه‌های غربالگری برای سندرم بیرت-هاگ-دوب چیست؟

هیچ دستورالعمل غربالگری خاصی برای BHD وجود ندارد. با توجه به خطر ابتلا به سرطان کلیه، برخی از پزشکان پیشنهاد می‌کنند که افرادی که سندرم بیرت-هاگ-دوب یا سابقه خانوادگی این سندرم را دارند، پس از بیست سالگی، تصویربرداری مقطعی دوره‌ای داشته باشند، (استفاده از امواج صوتی برای ایجاد تصویری از اندام‌های داخلی و کلیه‌ها). به دلیل شباهت بافت این تومورها (به نام ایزواکو) با بافت طبیعی، ممکن است این تومورها با سونوگرافی قابل تشخیص نباشند، به همین دلیل، اکثر متخصصان اسکن دوره ای (هر ۲ سال برای غربالگری) اسکن توموگرافی کامپیوتری شکم-سی‌تی‌اسکن شکم (CT) یا CAT را پیشنهاد می‌کنند. (MRI) تصویربرداری رزونانس مغناطیسی و ارزیابی اولیه توسط متخصص پوست (پزشک متخصص در مشکلات پوستی) برای ارزیابی پوست و متخصص ریه (پزشک متخصص در مشکلات ریوی) برای ارزیابی هر کیست ریه، نیز پیشنهاد می‌شود.

دستورالعمل‌های غربالگری، ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و اطلاعات بیشتر در مورد BHD تغییر کند. مهم است که با تیم مراقبت‌های سلامتی خود در مورد آزمایش‌های غربالگری مناسب، صحبت کنید.

راجع به «مواردی که هنگام انجام آزمایش‌ها، رویه‌ها و اسکن‌های رایج باید انتظار داشته باشید» بیشتر بدانید.

سوالاتی که باید از تیم مراقبت‌های سلامتی بپرسید

اگر در مورد خطر ابتلا به سرطان کلیه نگران هستید، با تیم مراقبت‌های سلامتی خود صحبت کنید. پیشنهاد می‌شود، یک نفر را برای یادداشت‌برداری به قرار ملاقات‌ها، همراه خود، بیاورید.

سوالات زیر را از تیم مراقبت‌های سلامتی خود بپرسید:

- خطر ابتلا به سرطان کلیه در من چقدر است؟
- برای کاهش خطر ابتلا به سرطان چه کنم؟
- گزینه‌های من برای غربالگری سرطان چیست؟

اگر در مورد سابقه خانوادگی خودنگران هستید و فکر می‌کنید که خانواده شما ممکن است سندرم بیرت-هاگ-دوب را داشته باشند، سوالات زیر را بپرسید:

- اگر من دچار فروپاشی ریه/پنوموتوراکس شده باشم، آیا می‌تواند با یک بیماری ژنتیکی مرتبط باشد؟
- آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به سرطان کلیه را افزایش می‌دهد؟
- آیا تومورهای پوستی من یا اعضای خانواده من، با تشخیص سندرم بیرت-هاگ-دوب، سازگار است؟
- به نظر شما باید ارزیابی خطر ابتلا به سرطان را انجام دهم؟ اگر بله، آیا من را به یک مشاور ژنتیک یا متخصص ژنتیک دیگر معرفی می‌کنید؟
- 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