

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی
www.abrhami.ir

پولیپوز مرتبط با MYH



پولیپوز مرتبط با MYH یا MUTYH یا MAP

پولیپوز مرتبط با MYH چیست؟

پولیپوز مرتبط با MAP یا MYH یک بیماری ارثی است. افراد مبتلا به MAP در طول زندگی خود تمایل به ایجاد پولیپ‌های آدنوماتوز کولون متعدد دارند و اگر با **کولونوسکوپی** منظم تحت نظارت دقیق قرار نگیرند، خطر ابتلا به **سرطان کولورکتال** افزایش می‌یابد. پولیپ آدنوماتوز ناحیه‌ای است که در آن سلول‌های طبیعی که در داخل روده بزرگ قرار دارند، شروع به تشکیل یک توده می‌کنند. در ابتدا، پولیپ خوش‌خیم است، به این معنی که غیرسرطانی است و گسترش نخواهد یافت. با این حال، برخی از پولیپ‌ها در نهایت می‌توانند بدخیم، یعنی سرطانی شوند، و سرطان‌ها می‌توانند به سایر قسمت‌های بدن سرایت کنند. این احتمال وجود دارد که افراد مبتلا به MAP به پولیپ‌های زیادی مبتلا شوند و بنابراین اگر این پولیپ‌ها برداشته نشوند، خطر ابتلا به سرطان کولورکتال افزایش می‌یابد.

در برخی افراد، MAP با ایجاد صدها پولیپ همراه است و به نظر می‌رسد که مشابه سایر شرایط ارثی پولیپوز **آدنوماتوز خانوادگی** باشد (AFAP) و پولیپ **آدنوماتوز خانوادگی ضعیف (FAP)** در موارد دیگر، افراد مبتلا به MAP را می‌توان با پولیپ کمتر (کمتر از ۲۰) و/یا سرطان کولورکتال در سنین جوانی تشخیص داد.

برخی از افراد مبتلا به MAP در معرض افزایش خطر ابتلا به پولیپ در دستگاه گوارش فوقانی مانند معده و روده کوچک هستند. خطر **سرطان تیروئید** نیز ممکن است در افراد مبتلا به MAP افزایش یابد.

چه چیزی باعث MAP می‌شود؟

MAP یک بیماری ژنتیکی است. این بدان معنی است که خطر ابتلا به پولیپ روده بزرگ و سرطان روده بزرگ می‌تواند از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل شود. تغییرات ژنتیکی که عملکرد ژن MUTYH را مختل می‌کند، باعث ایجاد MAP می‌شود. این نوع تغییر به یک ژن را می‌توان جهش ژنتیکی، تغییر ژن، نوع بیماری‌زا یا احتمالی بیماری‌زا یا تغییر ژن مخل نامید. (توجه داشته باشید که MUTYH به‌عنوان ژن MYH نیز شناخته می‌شود).

MAP چگونه به ارث می‌رسد؟

به‌طور معمول، هر سلول دارای ۲ نسخه از هر ژن است: ۱ نسخه از مادر و ۱ نسخه از پدر. MAP از یک الگوی توارث اتوزومال مغلوب پیروی می‌کند که در آن جهش یا تغییر باید در هر دو نسخه از ژن MUTYH وجود داشته باشد تا خطر ابتلا به آن بیماری در فرد افزایش یابد. این بدان معناست که هر یک از والدین باید این تغییر را منتقل کنند تا کودک تحت تأثیر قرار گیرد. به شخصی که فقط ۱ نسخه تغییر یافته از MUTYH داشته باشد، حامل نامیده می‌شود. هنگامی که والدین، هر دو ناقل یک تغییر ژن مرتبط با یک بیماری مغلوب مانند MAP هستند، ۲۵٪ احتمال دارد که یک کودک ۲ نسخه تغییر یافته از ژن را به ارث ببرد و باعث شود که آنها به بیماری مبتلا شوند. افرادی که حامل تنها ۱ نسخه تغییر یافته از ژن MUTYH هستند، MAP ایجاد نمی‌کنند.

زمانی که والدین احتمالی ممکن است دارای یک تغییر ژنتیکی باشند 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 دارای یک نوع ژنتیکی شناخته شده خاص

هستند اجازه می‌دهد تا احتمال به‌ارث‌بردن این بیماری توسط فرزندان‌شان را کاهش دهند. تخمک‌های فرد در آزمایشگاه برداشته و بارور می‌شود. هنگامی که جنین به اندازه مشخصی رسید، ۱ سلول برداشته می‌شود و از نظر وضعیت ارثی مورد آزمایش قرار می‌گیرد. سپس والدین می‌توانند جنین‌هایی را که دارای گونه ژنتیکی نیستند، انتقال دهند. PGD بیش از ۲ 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 عوامل مالی، فیزیکی و عاطفی است که باید قبل از شروع در نظر گرفته شود. برای اطلاعات بیشتر، با یک متخصص کمک باروری در یک کلینیک باروری صحبت کنید.

MAP چقدر رایج است؟

بیشتر سرطان روده بزرگ پراکنده است، به این معنی که به طور تصادفی و بدون علت شناخته شده رخ می‌دهد. میزان درصد سرطان کولورکتال که می‌تواند به MAP نسبت داده شود ناشناخته است. تخمین زده می‌شود که از هر ۱۰۰ نفر یک نفر ممکن است حامل یک جهش در ژن MUTYH باشد.

MAP چگونه تشخیص داده می‌شود؟

فرد ممکن است APC مرتبط با FAP و AFAP نداشته باشد. همچنین ممکن است در نظر گرفته شود که فردی برادر یا خواهری با پولیپ‌های متعدد روده بزرگ داشته باشد، اما هیچ سابقه‌ای از مشکلات روده بزرگ در نسل‌های قبلی وجود نداشته باشد. MAP زمانی تشخیص داده می‌شود که فرد دو تغییر در ژن MUTYH داشته باشد. اگرچه اکثر افراد مبتلا به MAP حداقل ۱ مورد از ۲ تغییر رایج در MUTYH (Y165C و G382D) را دارند، تغییرات MUTYH اضافی وجود دارد که می‌توان آنها را با آزمایش‌های توالی‌یابی کامل ژن شناسایی کرد.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با MAP چیست؟

خطرات سرطان خاص مرتبط با MAP مشخص نشده است. خطر ابتلا به **سرطان کولورکتال** به‌طور قابل توجهی افزایش یافته و ممکن است خطر ابتلا به سایر سرطان‌های دستگاه گوارش و غده تیروئید نیز افزایش یابد.

گزینه‌های غربالگری برای MAP چیست؟

انجمن انکولوژی بالینی آمریکا غربالگری زیر را برای افراد مبتلا به MAP توصیه می‌کند. مهم است که در مورد این گزینه‌ها با تیم مراقبت‌های سلامتی خود صحبت کنید، زیرا هر فرد متفاوت است:

- **کولونوسکوپی** هر ۱ تا ۲ سال، از سن ۲۵ تا ۳۰ سالگی شروع می‌شود.
- هنگامی که فرد دچار پولیپ می‌شود، فرکانس کولونوسکوپی ممکن است با هدف برداشتن تمام پولیپ‌های بزرگ افزایش یابد.
- اگر یک فرد مبتلا به MAP به سرطان کولورکتال مبتلا شود یا اگر تعداد پولیپ‌های روده بزرگ برای برداشتن در طول کولونوسکوپی بسیار زیاد باشد، ممکن است جراحی در نظر گرفته شود. کولکتومی برداشتن قسمتی یا تمام کولون با جراحی است. اگر پولیپ‌ها با کولونوسکوپی معمولی قابل مدیریت نباشند، ممکن است این مورد در نظر گرفته شود، زیرا تعداد آنها بسیار زیاد است.

• **آندوسکوپی فوقانی** از وفاگوگاسترودئودنوسکوپی یا (EGD در سنین ۲۵ تا ۳۰ سالگی یا زمانی که پولیپ‌های کولورکتال شناسایی شوند، هر کدام که اول اتفاق بیفتد.

• **سونوگرافی** غده تیروئید ممکن است برای غربالگری سرطان تیروئید در نظر گرفته شود که از سن ۲۵ تا ۳۰ سالگی شروع می‌شود.

گزینه‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد MAP تغییر کند. مهم است که با پزشک خود در مورد آزمایش‌های غربالگری مناسب صحبت کنید.

سؤالاتی که می‌توانید از تیم مراقبت‌های سلامتی بپرسید

اگر در مورد خطر ابتلا به سرطان خود نگران هستید، با تیم مراقبت‌های سلامتی خود صحبت کنید. این می‌تواند مفید باشد که یک نفر را برای یادداشت‌برداری به قرار ملاقات‌های خود بیاورید. سؤالات زیر را در نظر بگیرید:

• خطر ابتلا به سرطان کولورکتال در من چقدر است؟

• در کل چند پولیپ روده بزرگ داشتم؟

• چه نوع پولیپ روده بزرگ داشتم؟ ۲ نوع رایج هیپرپلاستیک و آدنوماتوز هستند.

• برای کاهش خطر ابتلا به سرطان چه کنم؟

• گزینه‌های من برای غربالگری سرطان چیست؟

اگر در مورد سابقه خانوادگی خود، نگران هستید و فکر می‌کنید که خانواده شما ممکن است MAP داشته باشند، سؤالات زیر را بپرسید:

• آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به سرطان کولورکتال را افزایش می‌دهد؟

• آیا سابقه خانوادگی من، نیاز به ارزیابی خطر سرطان را نشان می‌دهد؟ معنی آن چیست؟

• آیا مرا به یک مشاور ژنتیک یا متخصص ژنتیک دیگر ارجاع می‌دهید؟

• آیا **آزمایش ژنتیک** را در نظر بگیرم؟

منابع مرتبط

ژنتیک سرطان

آزمایش ژنتیک

هنگام ملاقات با یک مشاور ژنتیک چه انتظاری دارید؟

جمع‌آوری سابقه سرطان خانوادگی

به اشتراک گذاری نتایج آزمایش ژنتیک با خانواده

خانواده پرسش و پاسخ آزمایش ژنتیک