

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی
www.abrhami.ir

زیرادرما پیگمنتوزوم



زیرادرما پیگمنتوزوم

زیرادرما پیگمنتوزوم چیست؟

زیرادرما پیگمنتوزوم (XP) یک بیماری ارثی است که با حساسیت شدید خورشید مشخص می‌شود و منجر به خطر بسیار بالای سرطان پوست و سایر مشکلات پزشکی می‌شود.

افراد مبتلا به XP به شدت به اشعه ماوراء بنفش (UV) خورشید حساس هستند. این شامل UV نوع A و UV نوع B است. قرار گرفتن در معرض حتی مقدار بسیار کمی از اشعه ماوراء بنفش منجر به آفتاب سوختگی شدید و تاول می‌شود که از سنین بسیار پایین شروع می‌شود. حساسیت به اشعه ماوراء بنفش منجر به افزایش کک و مک و همچنین مناطقی از رنگدانه‌های روشن تر پوست می‌شود. همچنین ممکن است پوست بسیار خشکی داشته باشند. خطر ابتلا به **سرطان پوست سلول سنگفرشی و سلول بازال و ملانوم زیاد است**

افراد مبتلا به XP نیز معمولاً مشکلات چشمی دارند، به خصوص در پلک‌های خود. مانند پوست آنها، چشمان آنها نیز به نور بسیار حساس است، که خطر ابتلا به **سرطان چشم** را کمی افزایش می‌دهد. **سرطان لب، دهان و نوک زبان** نیز گزارش شده است.

علاوه بر این، افراد مبتلا به XP ممکن است عوارض عصبی از جمله ناتوانی‌های رشدی و یادگیری، کاهش شنوایی که منجر به ناشنوایی می‌شود، انحطاط عصبی عضلانی پیش‌رونده، از دست دادن برخی از رفلکس‌ها و گاهی اوقات تومور در سیستم عصبی مرکزی داشته باشند.

علت XP چیست؟

XP یک بیماری ژنتیکی است که افراد با آن متولد می‌شوند. این بدان معنی است که خطر XP می‌تواند از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل شود. جهش‌ها (تغییرات) در حداقل ۸ ژن مختلف نقش مهمی در XP دارند. تحقیقات برای کسب اطلاعات بیشتر در مورد XP ادامه دارد.

XP چگونه به ارث می‌رسد؟

به‌طور معمول، هر سلول دارای ۲ نسخه از هر ژن است: ۱ نسخه از مادر و ۱ نسخه از پدر. XP از یک الگوی توارث اتوزومال مغلوب پیروی می‌کند، در این صورت یک جهش باید در هر دو نسخه ژن وجود داشته باشد تا فرد تحت تأثیر قرار گیرد. این بدان معنی است که هر دو والدین باید یک جهش ژنی را منتقل کنند تا کودک تحت تأثیر قرار گیرد. فردی که تنها ۱ کپی از جهش ژنی داشته باشد "حامل" نامیده می‌شود. وقتی هر دو والدین ناقل یک جهش مغلوب در یک ژن باشند، ۲۵ درصد احتمال دارد که کودک ۲ جهش را به ارث برده و تحت تأثیر قرار گیرد.

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 به افرادی که دارای یک جهش ژنتیکی شناخته شده خاص هستند اجازه می‌دهد تا احتمال به‌ارث‌بردن این بیماری توسط فرزندان‌شان را کاهش دهند. تخمک‌ها در آزمایشگاه برداشته و بارور می‌شوند. هنگامی که جنین به‌اندازه مشخصی رسید، ۱ سلول برداشته می‌شود و از نظر وضعیت ارثی مورد آزمایش قرار می‌گیرد. سپس والدین می‌توانند برای انتقال، جنین‌هایی که جهش ندارند انتخاب کنند. PGD بیش از ۲ دهه است که مورد استفاده قرار گرفته است 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.

XP چقدر رایج است؟

XP بسیار نادر در نظر گرفته می‌شود. تخمین زده می‌شود که از هر یک میلیون نفر در ایالات متحده، یک نفر ممکن است XP داشته باشد. به نظر می‌رسد XP در ژاپن، شمال آفریقا و خاورمیانه تا حدودی رایج‌تر است.

XP چگونه تشخیص داده می‌شود؟

فرد زمانی مشکوک به XP است که علائم حساسیت شدید به خورشید را نشان دهد. علائم حساسیت به خورشید شامل سوزش شدید و تاول زدن تنها با مقدار کمی قرار گرفتن در معرض نور خورشید یا حتی قرار گرفتن در معرض نورهای فلورسنت داخلی است. این علائم از همان دوران نوزادی خود را نشان می‌دهند. همچنین در صورت داشتن تعداد زیادی کک‌ومک در صورت و سایر نواحی بدن که مکرراً در معرض نور خورشید هستند، ممکن است کودکان خردسال مشکوک به داشتن XP باشند. مشکلات چشمی و عصبی مشخص ممکن است شک ارائه‌دهنده مراقبت‌های سلامتی را به داشتن XP افزایش دهد. علائم بالینی XP بسیار متفاوت است، بسته به نوع جهش ژنتیکی در گیر و میزان قرار گرفتن در معرض نور خورشید علائم فرد مبتلا به XP متغیر خواهد بود.

آزمایش ژنتیکی برای جهش در ژن‌های مرتبط با XP، عمدتاً به عنوان بخشی از مطالعات تحقیقاتی در دسترس است. از آنجایی که حداقل ۸ ژن مرتبط با XP وجود دارد، آزمایش‌های غربالگری آزمایشگاهی برای کمک به تعیین اینکه کدام یک از ۸ ژن احتمالاً باعث ایجاد XP در یک خانواده می‌شود، توصیه می‌شود.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با XP چیست؟

اگر محیط اطرافشان به دقت کنترل نشود، افراد مبتلا به XP تقریباً ۱۰۰ درصد در معرض خطر ابتلا به سرطان‌های متعدد پوست هستند. اولین تشخیص سرطان پوست معمولاً در دوران کودکی رخ می‌دهد. ممکن است خطر ابتلا به سرطان در چشم‌ها، لب‌ها و دهان افزایش یابد.

گزینه‌های غربالگری برای XP چیست؟

غربالگری‌های پیشنهادی فعلی برای افرادی که شناخته شده یا مشکوک به XP هستند عبارت‌اند از:

- معاینه دقیق پوست توسط یک ارائه‌دهنده مراقبت‌های سلامتی دارای تخصص در زمینه سرطان‌های پوست، هر ۳ تا ۶ ماه یک‌بار
- معاینه پوستی مکرر توسط یکی از اعضای خانواده که با ویژگی‌های سرطان‌های پوستی مرتبط با XP آشنا هستند
- معاینات منظم چشم توسط چشم‌پزشک که یک پزشک متخصص در مراقبت از چشم است و معاینه دهان توسط دندانپزشک
- ارزیابی معمول عصبی همان‌طور که ارائه‌دهنده مراقبت‌های سلامتی اولیه شما توصیه می‌کند

به دلیل خطر بالای سرطان‌های پوستی متعدد، افراد مبتلا به XP باید از قرار گرفتن در معرض نور خورشید بدون محافظت اجتناب کنند. آنها باید پوست خود را کاملاً بپوشانند و در بیرون از منزل از عینک آفتابی جاذب UV استفاده کنند. در مورد **محافظت از پوست در برابر آفتاب** بیشتر بدانید. افراد مبتلا به XP به اشعه ماورا بنفش نوع C که توسط برخی از منابع نور مصنوعی داخلی منتشر می‌شود نیز حساس هستند. حتی لامپ‌های هالوژن و برخی از لامپ‌های فلورسنت UV کافی برای سوزاندن برخی افراد از خود ساطع می‌کنند، بنابراین محافظت در برابر اشعه ماوراءبنفش در داخل خانه نیز ممکن است مورد نیاز باشد. تیم شما ممکن است مصرف مکمل ویتامین (B3 نیکوتینامید) را توصیه کند که نشان داده شده است بروز سرطان‌های پوست را در جمعیت عمومی کاهش می‌دهد.

توصیه‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد XP تغییر کند. مهم است با تیم مراقبت‌های سلامتی خود در مورد آزمایش‌های غربالگری مناسب صحبت کنید.

درباره «موردی که هنگام انجام آزمایش‌ها، رویه‌ها و اسکن‌های رایج باید انتظار داشته باشید بیشتر بدانید».

سؤالاتی که می‌توانید از تیم مراقبت‌های سلامتی بپرسید

اگر در مورد خطر ابتلا به سرطان 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 از تیم مراقبت‌های سلامتی خود بپرسید:

- خطر ابتلا به سرطان پوست در من چقدر است؟

- خطر سرطان چشم من چقدر است؟

- برای کاهش خطر ابتلا به سرطان چه کنم؟

- گزینه‌های من برای غربالگری سرطان چیست؟

- علائم سرطان پوست چیست؟

- چه علائمی را باید فوراً به پزشک اطلاع دهم؟

اگر در مورد سابقه خانوادگی خود نگران هستید و فکر می‌کنید ممکن است شما یا سایر اعضای خانواده XP داشته باشید، سؤالات زیر را بپرسید:

- آیا خانواده من در معرض خطر ابتلا به سرطان پوست هستند؟

- آیا اعضای خانواده من باید ارزیابی خطر سرطان را انجام دهند؟

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

- آیا من و خانواده‌ام باید **آزمایش ژنتیک را در نظر بگیریم**؟