

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی

www.abrahami.ir

سندرم پوتز جگرز



سندرم پوتز جگرز

سندرم پوتز جگرز چیست؟

سندرم پوتز جگرز (PJS) یک بیماری ارثی است که افراد را در معرض افزایش خطر ابتلا به پولیپ‌های هامارتوماتوز در دستگاه گوارش و همچنین سرطان‌های سینه، روده بزرگ و راست روده، پانکراس، معده، بیضه‌ها، تخمدان‌ها، ریه، دهانه رحم قرار می‌دهد. بدون نظارت پزشکی مناسب، خطر ابتلا به سرطان در طول زندگی در افراد مبتلا به PJS ممکن است تا ۹۳٪ باشد. هامارتوما رشد بافتی با ظاهر طبیعی است که به یک تومور خوش‌خیم (غیرسرطانی) تبدیل می‌شود. در PJS، پولیپ‌های هامارتوماتوز اغلب در روده کوچک و بزرگ ایجاد می‌شوند و می‌توانند باعث **خونریزی** یا مشکلات دیگری مانند **انسداد روده** شوند.

برخی از علائم PJS می‌تواند در دوران کودکی با ایجاد نواحی رنگدانه‌دار روی پوست و دهان ظاهر شود که هیپرپیگمانتاسیون پوستی مخاطی نامیده می‌شود. افراد مبتلا به PJS تمایل به ایجاد کک و مک‌های آبی تیره یا قهوه‌ای تیره، به‌ویژه در اطراف دهان و روی لب‌ها، انگشتان دست یا پا دارند. کک و مک‌ها معمولاً در دوران کودکی ظاهر می‌شوند و اغلب با افزایش سن محو می‌شوند، به‌طوری‌که اغلب در بزرگسالان مبتلا به PJS که به‌تازگی سرطان تشخیص داده شده است، قابل مشاهده نیستند. یکی دیگر از علائم PJS ایجاد پولیپ هامارتوماتوز دستگاه گوارش است که می‌تواند باعث خونریزی و انسداد شود. میانگین سنی ظهور علائم گوارشی، ۱۰ سالگی است.

ممکن است افرادی با حداقل ۲ ویژگی زیر دارای PJS در نظر گرفته شوند:

- حداقل ۲ پولیپ هامارتوماتوز نوع Peutz-Jeghers در روده کوچک

- کک و مک مشخصه دهان، لب‌ها، انگشتان دست یا پا

- حداقل ۱ یکی از بستگان مبتلا به PJS تشخیص داده شده است

به افرادی که این معیارها را برآورده می‌کنند، توصیه می‌شود برای یافتن جهش ارثی که تغییر نامیده می‌شود، در ژن STK11 آزمایش ژنتیکی انجام دهند. اطلاعات بیشتر در ادامه آمده است.

چه چیزی باعث PJS می‌شود؟

PJS یک بیماری ژنتیکی است که باعث افزایش خطر ابتلا به سرطان و پولیپ در فرد می‌شود. این الگو بدان معنی است که این بیماری می‌تواند از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل شود. PJS به دلیل به‌ارث‌بردن یک جهش در ژن STK11 که به‌عنوان ژن LKB1 نیز شناخته می‌شود، ایجاد می‌شود. این احتمال وجود دارد که ژن‌های دیگری نیز وجود داشته باشند که می‌توانند باعث ایجاد PJS شوند که هنوز کشف نشده‌اند.

PJS چگونه به ارث می‌رسد؟

به طور معمول، هر سلول دارای ۲ نسخه از هر ژن است: ۱ نسخه از مادر و ۱ نسخه از پدر. PJS به روش **اتوزومال غالب** از والدینی که ناقل جهش STK11 هستند به ارث می‌رسد. هر یک از بستگان درجه اول یک فرد مبتلا به PJS به احتمال ۵۰٪ همان جهش را به ارث برده‌اند که باعث این بیماری می‌شود. اقوام درجه یک شامل والدین، فرزندان و خواهر و برادر هستند.

PJS سابقه خانوادگی یا علائم یا سرطان‌های مشابه PJS ندارند. تخمین زده می‌شود که تقریباً ۲۵٪ از افراد مبتلا به PJS دارای یک جهش ژن STK11 جدید (نورو) هستند که به ارث برده نشده است. اعضای خانواده فردی مشکوک به جهش STK11 de novo هنوز باید آزمایش ژنتیکی داشته باشند تا تأیید کنند که این واقعاً یک جهش جدید است که پس از تولد فرد برای ژن STK11 اتفاق افتاده است. فردی که دارای جهش STK11 de novo است، ۵۰ درصد احتمال دارد که این جهش را به هر یک از فرزندان بیولوژیکی خود منتقل کند.

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. 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 برای انتقال، جنین‌هایی که جهش ندارند را انتخاب کنند. 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.

PJS چقدر رایج است؟

PJS نادر در نظر گرفته می‌شود. تخمین زده می‌شود که بین ۱ در ۵۰۰۰۰ تا ۱ در ۲۰۰۰۰۰ نفر PJS داشته باشند. این سندرم ممکن است کمتر تشخیص داده شود زیرا ویژگی‌های پوستی مانند کک و مک یا لکه‌های رنگدانه اغلب در بزرگسالی قابل مشاهده نیستند.

PJS چگونه تشخیص داده می‌شود؟

احتمال تشخیص PJS در صورتی در نظر گرفته می‌شود که فردی معیارهای تشخیصی ذکر شده در بالا را داشته باشد. افرادی که احتمالاً PJS دارند می‌توانند **مشاوره ژنتیکی** و سپس آزمایش ژنتیکی شامل آزمایش خون برای جستجوی جهش در ژن STK11 انجام دهند. اگر جهش ژن STK11 یافت شود، سایر اعضای خانواده نیز در صورت آزمایش و داشتن جهش ژنی مشابه، ممکن است با PJS تشخیص داده شوند. با این حال، برخی از افراد با تشخیص بالینی، PJS جهش قابل تشخیصی در STK11 نخواهند داشت. توصیه می‌شود افراد مبتلا به PJS شناخته شده یا مشکوک توسط یک متخصص برای تأیید تشخیص و کمک به مدیریت پزشکی مناسب مورد ارزیابی قرار گیرند.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با PJS بر اساس هر نوع چیست؟

سرطان پستان	۳۰٪ تا ۵۰٪
سرطان روده بزرگ	۴۰٪
سرطان پانکراس	۱۰٪ تا ۳۵٪
سرطان معده	۳۰٪

سرطان تخمدان	۲۰٪
سرطان ریه	۱۵٪
سرطان روده کوچک	۱۳٪
سرطان بدخیم آدنوم دهانه رحم	۱۰٪
سرطان رحم	کمتراز ۱۰٪
سرطان بیضه	کمتراز ۱۰٪
سرطان مری	۲٪

گزینه‌های غربالگری برای PJS یا افراد در معرض خطر PJS چیست؟

مهم است که با تیم مراقبت‌های سلامتی خود در مورد گزینه‌های غربالگری زیر بحث کنید، زیرا هر فرد متفاوت است:

غربالگری عمومی سرطان برای افراد مبتلا به PJS

- **آندوسکوپی فوقانی و آندوسکوپی با کیسول ویدئویی**، از سن ۸ سالگی شروع می‌شود. در صورت مشاهده پولیپ، این غربالگری باید هر ۲ تا ۳ سال تکرار شود. اگر در سن ۸ سالگی پولیپ مشاهده نشد، این روند باید تا ۱۸ سالگی و سپس هر ۲ تا ۳ سال بعد تکرار شوند. آندوسکوپی از یک لوله نازک، روشن و انعطاف‌پذیر با یک دوربین فیلمبرداری کوچک استفاده می‌کند که برای جستجوی تومورها یا سایر مشکلات به داخل دهان و پایین مری وارد می‌شود.
- **کولونوسکوپی** از سن ۸ سالگی شروع می‌شود. در صورت مشاهده پولیپ، این غربالگری باید هر ۲ تا ۳ سال تکرار شود. اگر در سن ۸ سالگی پولیپ مشاهده نشد، این روند باید تا ۱۸ سالگی تکرار شود و بعد از آن هر ۲ تا ۳ سال یک‌بار انجام شود. در طول کولونوسکوپی، پزشک یک لوله انعطاف‌پذیر نازک با یک دوربین فیلمبرداری کوچک را وارد مقعد می‌کند تا مشکلات روده بزرگ و راست روده را بررسی کند.
- **سونوگرافی آندوسکوپی سالانه و/یا ام‌آر‌آی پانکراس** برای غربالگری سرطان لوزالمعده، از سن ۳۰ تا ۳۵ سالگی یا ۱۰ سال جوان‌تر از جوان‌ترین تشخیص سرطان پانکراس در خانواده، هر کدام زودتر باشد، توصیه می‌شود.
- **غربالگری سرطان ریه خاص در حال حاضر توصیه نمی‌شود**، اما افراد مبتلا به PJS باید از سیگار کشیدن اجتناب کنند، زیرا با سرطان ریه و پانکراس ارتباط دارد.

غربالگری سرطان برای دختران و زنان مبتلا به PJS

- **خودآزمایی ماهیانه پستان و معاینه بالینی پستان سالانه** توسط پزشک یا پرستار، از سن ۲۰ سالگی شروع می‌شود.
- **ماموگرافی** هر ۲ تا ۳ سال یک‌بار، از سن ۲۰ سالگی شروع می‌شود، و سپس ماموگرافی سالانه از ۴۰ سالگی شروع می‌شود.
- **معاینه سالانه زنان شامل ،تست پاپ** سونوگرافی ترانس **واژینال** و بررسی **بیوپسی رحم** از سن ۲۵ سالگی شروع می‌شود.

- **PJS خطر بیشتری برای تومورهای بندناف جنسی با لوله‌های حلقوی (SCTAT) نئوپلاسم خوش خیم تخمدان‌ها و آدنوم بدخیم دهانه رحم، یک سرطان تهاجمی نادر است که اغلب با ترشحات شدید مخاطی مانند واژینال مشخص می‌شود.**

غربالگری سرطان برای پسران و مردان مبتلا به PJS

- معاینه سالانه بیضه از دوران کودکی شروع می‌شود. **سونوگرافی** بیضه باید برای بررسی هر تغییر غیرطبیعی یا بررسی علائم احتمالی مشکلات هورمونی انجام شود.

- **PJS خطر تومورهای سلولی سرتولی حاوی کلسیم (LCST) بیضه‌ها را به همراه دارد که استروژن ترشح می‌کند و در صورت عدم درمان می‌تواند منجر به بزرگ شدن سینه‌ها (ژنیکوماستی)، افزایش سن اسکلتی و در نهایت کوتاهی قد شود.**

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

درباره **، مواردی 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 PJS و 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 ببرید. سؤالات زیر را از تیم مراقبت‌های سلامت خود بپرسید:

- خطر ابتلا به سرطان کولورکتال، سرطان سینه یا سایر انواع سرطان 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 ارزیابی خطر سرطان، مشاوره ژنتیک و آزمایش ژنتیکی احتمالی چیست؟

- گزینه‌های من برای غربالگری و پیشگیری سرطان چیست؟

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

- آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به سرطان کولورکتال، سرطان سینه یا سایر انواع سرطان را افزایش می‌دهد؟

- آیا نیاز به ارزیابی خطر سرطان را نشان می‌دهد؟

- 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 اشتراک‌گذاری نتایج آزمایش ژنتیک با خانواده

پرسش و پاسخ آزمایش ژنتیک خانواده