

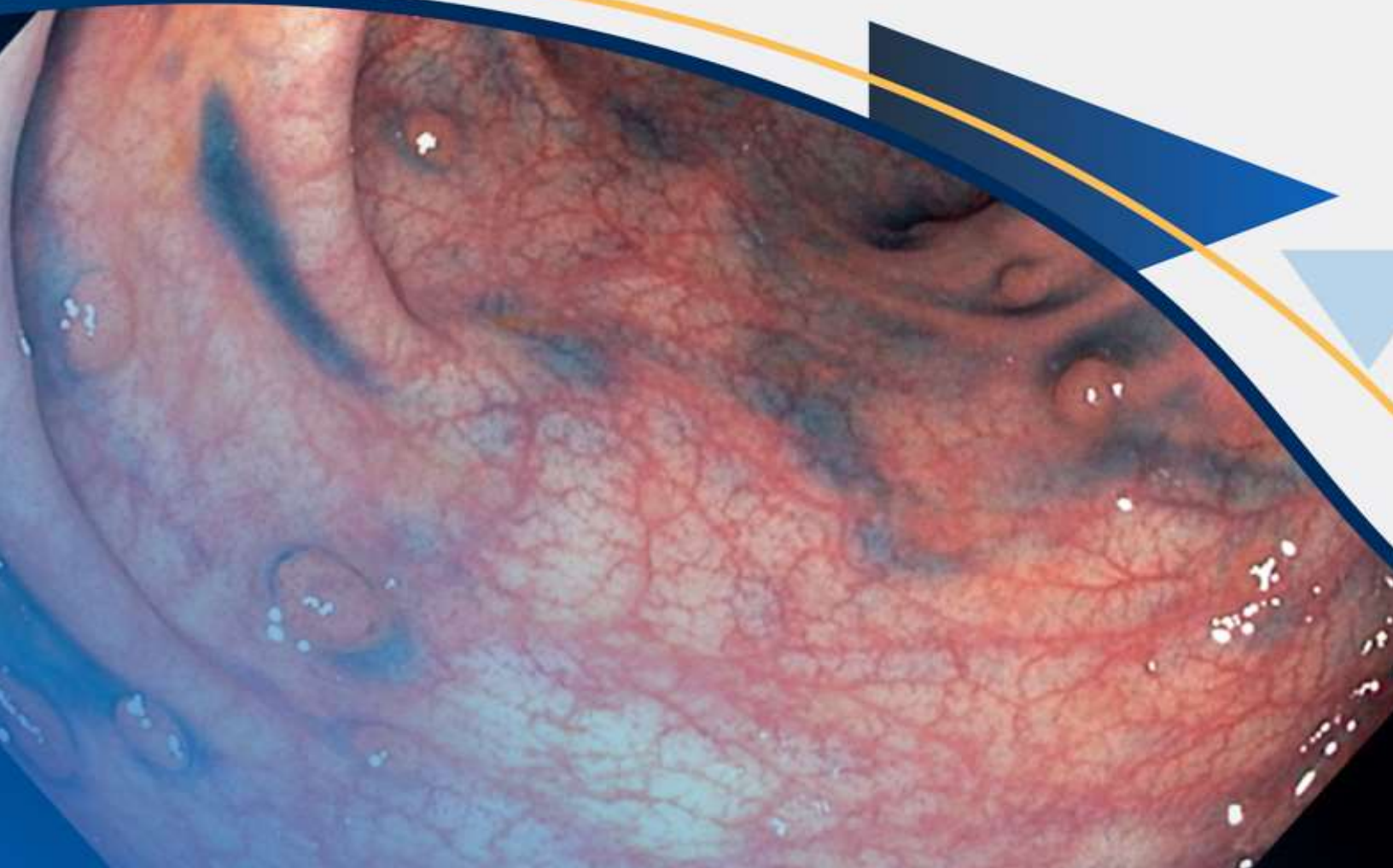
ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی
www.abrhami.ir

سندرم پولیپوز مختلط ارثی



سندرم پولیپوز مختلط ارثی

سندرم پولیپوز مختلط ارثی چیست؟

سندرم پولیپوز مختلط ارثی (HMPS) یک بیماری ارثی است که با افزایش خطر ابتلا به پولیپ در دستگاه گوارش، بیشتر در کولون و/یا رکتوم همراه است. پولیپ رشد بافت طبیعی است که یک توده را تشکیل می‌دهد. همانطور که از نام آن پیداست، انواع پولیپ ممکن است رخ دهد. تصور می‌شود که افراد مبتلا به HMPS در معرض افزایش خطر ابتلا به **سرطان کولورکتال هستند** زیرا برخی از این پولیپ‌ها ممکن است در طول زمان به سرطان تبدیل شوند، مگر اینکه برداشته شوند.

همان نوع پولیپ‌هایی که در HMPS ایجاد می‌شوند می‌توانند در افراد بدون HMPS نیز ایجاد شوند. در مقایسه با جمعیت عمومی، افراد مبتلا به HMPS معمولاً تعداد بیشتری پولیپ دارند، در سنین پایین‌تر به آنها مبتلا می‌شوند و اغلب سریع‌تر ایجاد می‌شوند. نمونه‌هایی از انواع پولیپ‌هایی که در HMPS دیده می‌شوند عبارتند از:

- آدنوم یا پولیپ آدنوماتوز - اینها پتانسیل تبدیل شدن به سرطان را دارند، مگر اینکه برداشته شوند.
- پولیپ هایپرپلاستیک - این پولیپ‌ها معمولاً خطر تبدیل شدن به سرطان را ندارند.
- پولیپ‌های هامارتوماتوز - ممکن است خطر تبدیل شدن به سرطان را داشته باشند.
- پولیپ‌های دنداندار - این پولیپ‌ها اغلب به اصطلاح "پولیپ‌های مسطح" هستند و ممکن است خطر تبدیل شدن به سرطان را داشته باشند.

چه چیزی باعث HMPS می‌شود؟

HMPS یک بیماری ژنتیکی است که فرد را مستعد افزایش خطر ابتلا به سرطان و پولیپ می‌کند. این بدان معنی است که این بیماری می‌تواند از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل شود. برای اکثر خانواده‌های مبتلا به HMPS، یک جهش ژنی خاص که باعث این سندرم می‌شود، قابل شناسایی نیست، اگرچه برخی از خانواده‌ها یک جهش ارثی در ژن GREM1 دارند، اما این نادر است.

HMPS چگونه به ارث می‌رسد؟

به‌طور معمول، هر سلول دارای ۲ نسخه از هر ژن است: ۱ نسخه از مادر و ۱ نسخه از پدر. به ندرت، خانواده‌ای با HMPS یافت می‌شود که حامل جهش در ژن GREM1 باشد. در این خانواده‌ها، آزمایش ژنتیک می‌تواند به تشخیص اینکه کدام افراد در معرض خطر ابتلا به پولیپ و سرطان هستند و کدام افراد در معرض خطر نیستند، کمک می‌کند. برای خانواده‌های HMPS بدون جهش ژنتیکی قابل شناسایی، همه افراد باید برای آزمایش پولیپ و/یا سرطان احتمالی غربالگری شوند.

اگرچه اکثر خانواده‌های مبتلا به HMPS دارای جهش ژنی خاصی نیستند که بتوان آن را شناسایی کرد، اعتقاد بر این است که HMPS از یک الگوی توارثی اتوزومال غالب پیروی می‌کند، که در آن یک جهش (تغییر) تنها در ۱ نسخه از ژن باید اتفاق بیفتد تا فرد به آن مبتلا شود. افزایش خطر ابتلا به آن بیماری، 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. خواهر و برادر یا والدین فردی که دارای جهش هستند نیز ۵۰ درصد احتمال دارد که همان جهش را داشته باشند. 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 به طور قابل توجهی کاهش می‌یابد اما ممکن است خطر آنها همچنان بالاتر از خطر متوسط باشد.

زمانی که والدین احتمالی حامل جهش ژن **GREM1** 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 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 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.

HMPS چقدر رایج است؟

HMPS نادر در نظر گرفته می‌شود.

HMPS چگونه تشخیص داده می‌شود؟

هیچ معیار تشخیصی خاصی برای **HMPS** وجود ندارد. **HMPS** در افراد و خانواده‌هایی با سابقه پولیپ‌های متعدد روده بزرگ در انواع مختلف مشکوک است. همچنین مهم است که احتمال ۱ سندرم پولیپوز ارثی دیگر مانند **(FAP)** **پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی سندرم پوتز-جگرزو**. **سندرم پولیپوز جوانی را در نظر بگیرید** در حال حاضر هیچ آزمایش خونی وجود ندارد که بتواند به تشخیص **HMPS** کمک کند.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با HMPS چیست؟

افراد مبتلا به **HMPS** در معرض افزایش خطر ابتلا به سرطان کولورکتال هستند، اما میزان خطر در حال حاضر مشخص نیست.

گزینه‌های غربالگری برای HMPS چیست؟

کولونوسکوپی آزمایشی است که به پزشک اجازه می‌دهد کل روده بزرگ را مشاهده کند. افرادی که دارای جهش **GREM1** هستند، باید کولونوسکوپی غربالگری را در سنین ۲۵ تا ۳۰ سالگی یا زودتر شروع کنند، اگر فردی در خانواده قبل از ۳۰ سالگی به پولیپ و/یا سرطان کولورکتال مبتلا شده باشد، باید هر ۱ تا ۲ سال یک‌بار به کولونوسکوپی ادامه دهد. افرادی که دارای جهش **GREM1** هستند و در کولونوسکوپی اولیه پولیپ ندارند، باید هر ۲ تا ۳ سال یک‌بار کولونوسکوپی را انجام دهند.

هیچ دستورالعمل غربالگری خاصی برای افراد **HMPS** بدون جهش **GREM1** ایجاد نشده است، اگرچه کولونوسکوپی غربالگری منظم مناسب است. بسیاری از پزشکان پیشنهاد می‌کنند غربالگری را ۵ تا ۱۰ سال زودتر از جوان‌ترین سنی که در آن پولیپ یا سرطان کولورکتال در یکی از اعضای خانواده شناسایی شد، آغاز کنید. اگر پولیپ پیدا شد، ممکن است لازم باشد هر ۱ تا ۲ سال یک‌بار غربالگری انجام شود. در مورد **آنچه در طول کولونوسکوپی باید انتظار داشت** بیشتر بیاموزید.

گزینه‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد HMPS تغییر کند. مهم است 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 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 کولورکتال در من چقدر است؟
- در کل چند پولیپ روده بزرگ داشتم؟
- چه نوع پولیپ‌های روده بزرگ داشتم؟ رایج‌ترین انواع پولیپ‌های آدنوماتوز، هیپرپلاستیک، جوانی، هامارتوماتوز و دندانه‌دار است.
- خطر ابتلا به انواع دیگر سرطان در من چقدر است؟
- 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 HMPS داشته باشند، سؤالات زیر را بپرسید:

- آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به سرطان کولورکتال یا سایر انواع سرطان را افزایش 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