

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی

www.abrhami.ir

سندرم پولیپوز نوجوانان



سندرم پولیپوز نوجوانان

سندرم پولیپوز نوجوانان چیست؟

سندرم پولیپوز نوجوانان (JPS) یک بیماری ارثی است که با وجود پولیپ هامارتوماتوز در دستگاه گوارش مشخص می‌شود. هامارتوماها توده‌های غیر سرطانی (خوش‌خیم) بافت طبیعی هستند که در روده‌ها یا مکان‌های دیگر تجمع می‌کنند. این توده‌ها اگر در داخل ساختار بدن مانند معده یا روده ایجاد شوند، پولیپ نامیده می‌شوند. اصطلاح "پولیپوز جوانی" به نوعی از پولیپ (پولیپ جوانی) اشاره دارد که پس از بررسی پولیپ در زیر میکروسکوپ یافت می‌شود، نه سنی که در آن افراد مبتلا به JPS تشخیص داده می‌شوند.

پولیپ‌ها ممکن است تا سن ۲۰ سالگی اغلب در یک فرد مبتلا به JPS ایجاد شوند. تعداد پولیپ‌هایی که فرد در طول زندگی خود دارد می‌تواند از ۵ تا بیش از ۱۰۰ متغیر باشد. بیشتر پولیپ‌های نوجوانان غیرسرطانی هستند، اما خطر ابتلا به سرطان دستگاه گوارش، مانند سرطان‌های معده، روده کوچک، روده بزرگ و راست روده در خانواده‌های مبتلا به JPS افزایش می‌یابد. JPS زمانی مشکوک می‌شود که علائم و سابقه خانوادگی فرد با هر یک از دسته‌های زیر مطابقت داشته باشد:

- بیش از ۵ پولیپ جوانی کولون و/یا رکتوم
- چند پولیپ جوانی در سراسر دستگاه گوارش
- هر تعداد پولیپ جوانی و سابقه خانوادگی پولیپ جوانی

چه چیزی باعث JPS می‌شود؟

JPS یک بیماری ژنتیکی است. این بدان معنی است که خطر ابتلا به پولیپ و سرطان را می‌توان از نسلی به نسل دیگر در خانواده منتقل کرد. بر اساس تحقیقات فعلی، ۲ ژن با JPS مرتبط شده است. آنها **BMPR1A** و **SMAD4** نامیده می‌شوند. یک تغییر ژنتیکی که عملکرد ژن **BMPR1A** یا ژن **SMAD4** را مختل می‌کند، احتمال ابتلای فرد به پولیپ نوجوانی و سرطان دستگاه گوارش را در طول عمر خود افزایش می‌دهد. این نوع تغییر به یک ژن را می‌توان جهش ژنتیکی، تغییر ژن، نوع بیماری‌زا یا احتمالی بیماری‌زا یا تغییر ژن مخل نامید. همه خانواده‌هایی که JPS دارند تغییرات ژنتیکی قابل شناسایی در **BMPR1A** یا **SMAD4** ندارند. ژن‌های دیگر در رابطه با پیوند آنها با JPS در حال مطالعه هستند.

JPS 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. JPS از یک الگوی توارث اتوزومال غالب پیروی می‌کند که در آن تغییر تنها در ۱ نسخه از ژن برای ایجاد این بیماری کافی است. این بدان معنی است که والدین با این تغییر ممکن است یک نسخه از ژن طبیعی خود یا یک کپی از ژن را با تغییر مخرب منتقل کنند. بنابراین، کودکی که پدر و مادری با این تغییر دارد، ۵۰ درصد احتمال دارد که همان تغییر ژن مخرب را به ارث ببرد. خواهر و برادر یا والدین فردی که این تغییر را دارند نیز ۵۰ درصد احتمال دارد که همان تغییر ژن مخرب را داشته باشند. با این حال، اگر آزمایش والدین برای تغییر ژنتیکی منفی باشد (به این معنی که نتایج آزمایش هر فرد هیچ تغییر ژنی مخربی 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 تغییرات ژنتیکی هستند که خطر ابتلا به سندرم سرطان ارثی را افزایش می‌دهد، گزینه‌هایی برای افرادی که علاقه‌مند به بچه‌دار شدن 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 تغییر ژن مخرب شناخته شده خاص هستند، اجازه می‌دهد تا احتمال ارث‌بردن 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 تغییر ژن مخرب 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.

JPS چقدر رایج است؟

تخمین زده می‌شود که بین ۱ در ۱۶۰۰۰ تا ۱ در ۱۰۰۰۰۰ نفر JPS دارند.

JPS چگونه تشخیص داده می‌شود؟

تشخیص JPS در صورتی انجام می‌شود که علائم و سابقه خانوادگی فرد با هر یک از ۳ دسته ذکر شده در بالا مطابقت داشته باشد. آزمایش‌های DNA معمولاً خون یا بزاق) برای افرادی که JPS دارند در دسترس است تا به دنبال تغییرات مخرب در ژن *BMP1A* یا ژن *SMAD4* باشند. اگر تغییری پیدا شود، سایر اعضای خانواده در صورت آزمایش و داشتن جهش ژنی مشابه، ممکن است با JPS تشخیص داده شوند.

این احتمال وجود دارد که ژن‌های دیگری مرتبط با JPS وجود داشته باشد که هنوز شناسایی نشده‌اند، بنابراین یک نتیجه آزمایش خون «منفی»، به این معنی که نمی‌توان تغییر ژنی را پیدا کرد، لزوماً به این معنی نیست که فرد JPS ندارد؛ بنابراین، ملاقات با یک متخصص در بیماری‌ها و شرایط ژنتیکی برای افرادی که سابقه خانوادگی یا علائمی دارند که نشان‌دهنده JPS هستند، توصیه می‌شود.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با JPS چیست؟

در نظر گرفته می‌شود که افراد مبتلا به JPS در معرض افزایش خطر ابتلا به **سرطان‌های کولورکتال، معده، روده کوچک و پانکراس هستند** خطر کلی تخمین زده شده سرطان مرتبط با JPS بین ۹٪ تا ۵۰٪ است، اما خطرات برای هر نوع خاص سرطان مشخص نشده است.

سایر خطرات مرتبط با JPS چیست؟

افرادی که حامل جهش ارثی در ژن *SMAD4* هستند، در معرض خطر تالانژکتازی خونریزی دهنده ارثی (HHT) هستند. افراد مبتلا به HHT اغلب از خونریزی بینی رنج می‌برند و در معرض خطر آنوریسم و ناهنجاری‌های شریانی وریدی (AVMs) در مغز و ریه هستند.

گزینه‌های غربالگری برای JPS چیست؟

مهم است که با پزشک خود در مورد گزینه‌های غربالگری زیر صحبت کنید، زیرا هر فرد متفاوت است:

- هرگونه علائم خونریزی مقعدی، کم‌خونی، درد شکم، یبوست، اسهال، یا سایر تغییرات در مدفوع باید به پزشک اطلاع داده شود و مورد ارزیابی پزشکی قرار گیرد.

- در صورت وجود علائم **کولونوسکوپی**، و آندوسکوپی. **فوقانی باید در سن ۱۵ سالگی یا زودتر انجام شود** بسته به تعداد پولیپ‌ها باید هر ۱ تا ۳ سال یک بار تکرار شوند.

- افرادی که به تعداد زیادی پولیپ مبتلا می‌شوند که در طی آندوسکوپی قابل برداشتن نیستند، ممکن است نیاز به جراحی برای برداشتن بخشی از کولون یا معده داشته باشند.

- افراد مبتلا به JPS و جهش ژنتیکی SMAD4 باید با پزشک خود در مورد غربالگری اضافی برای HHT صحبت کنند، که ممکن است شامل MRI مغز، **اکوکاردیوگرافی** قلب و آزمایش اضافی برای AVM ریه باشد.

گزینه‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد JPS تغییر کنند. مهم است که با تیم مراقبت‌های سلامتی 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 کولورکتال یا سایر انواع 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 در دستگاه گوارش من چقدر است؟

- در کل چند پولیپ در روده بزرگ داشتم؟

- چه نوع پولیپی در روده بزرگ داشتم؟ ۲ نوع رایج عبارتند از پولیپ هایپرپلاستیک که توده‌های غیر سرطانی در پوشش روده بزرگ هستند و پولیپ‌های آدنوماتوز که توده‌هایی در پوشش روده بزرگ هستند که می‌توانند سرطانی شوند.

- 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 JPS داشته باشند، سؤالات زیر را بپرسید:

- آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به سرطان کولورکتال 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؟

