

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی
www.abrhami.ir

سندرم کارسینوم سلول بازال نووید



سندرم کارسینوم سلول بازال نووید

سندرم کارسینوم سلول بازال نووید چیست؟

سندرم کارسینوم سلول بازال نووید (NBCCS) به عنوان سندرم گورلین نیز شناخته می شود. NBCCS یک بیماری ارثی است که با چندین **سرطان پوست سلول بازال مشخص می شود** سایر علائم شایع عبارتند از کیست فک، حفره روی کف دست یا کف پا، رسوب کلسیم در مغز، ناتوانی در رشد و تغییرات اسکلتی (استخوانی). ظاهر فرد مبتلا به NBCCS ممکن است شامل اندازه سر بزرگتر، پیشانی برجسته، پل بینی پهن، چشم های با فاصله زیاد، کیست های پوستی و برجستگی های پوستی کوچک به نام میلیا باشد.

کیست های فک و سرطان های پوست سلول بازال ممکن است در ۱۰ سال اول زندگی فرد ایجاد شوند، اما ممکن است تا سنین نوجوانی یا در بزرگسالی ظاهر نشوند. کودکان مبتلا به NBCCS ممکن است ویژگی های ظاهری شرح داده شده در بالا را داشته باشند، از جمله حفره روی دست و پا. احتمال کمی (۵٪) برای کودکان مبتلا به NBCCS برای ابتلا به نوعی سرطان مغز به نام **مدولوبلاستوما وجود دارد** به ندرت، رشد خوش خیم (نه سرطانی) در تخمدان ها و قلب نیز ممکن است یافت شود.

سرطان های پوستی سلول های بازال متعدد و کیست های فک شایع ترین ویژگی های NBCCS هستند و در حدود ۹۰ درصد از افراد مبتلا به این بیماری وجود دارند. چندین ویژگی دیگر وجود دارد که با NBCCS مرتبط شده است. تعداد ویژگی های موجود و شدت علائم می تواند در بین افراد مبتلا به NBCCS، حتی در یک خانواده متفاوت باشد. افرادی که پوست تیره تر مبتلا به NBCCS دارند، ممکن است کیست فک را به عنوان ویژگی اصلی این بیماری داشته باشند و ممکن است نسبت به افرادی که پوست روشن تر دارند، به سرطان های پوست سلول بازال مرتبط با نور خورشید بسیار کمتر مبتلا شوند. کیست فک ممکن است علائمی مانند بدشکلی استخوان، عفونت و درد ایجاد کند یا ممکن است از طریق اشعه ایکس دیده شود.

چه چیزی باعث NBCCS می شود؟

NBCCS یک بیماری ژنتیکی است. این بدان معنی است که خطر سرطان و سایر ویژگی های NBCCS می تواند از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل شود. ژن اصلی مرتبط با NBCCS PTCH نام دارد. جهش (تغییر) در ژن PTCH باعث افزایش خطر سرطان پوست سلول بازال و سایر علائم NBCCS می شود. تحقیقات برای کسب اطلاعات بیشتر در مورد NBCCS و شناسایی سایر ژن های درگیر مانند SUFU ادامه دارد.

قرار گرفتن در معرض نور خورشید و پرتودرمانی باعث افزایش تعداد سرطان های سلول بازال پوستی می شود که فرد مبتلا به NBCCS به آن مبتلا می شود. برخی از افراد ممکن است هزاران سرطان سلول پایه در مناطقی از پوست داشته باشند که در معرض نور خورشید یا پرتودرمانی هستند.

NBCCS چگونه به ارث می رسد؟

به طور معمول، هر سلول دارای ۲ نسخه از هر ژن است: یکی از مادر و دیگری از پدر. NBCCS از یک الگوی توارث اتوزومال غالب پیروی می کند، که در آن یک جهش باید تنها در ۱ کپی از ژن اتفاق بیفتد تا فرد در معرض خطر افزایش یابد. این به این معنی است که والدینی که دارای جهش ژنی هستند ممکن است یک نسخه از ژن طبیعی 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. برادر، خواهر یا والدین فردی که دارای جهش است نیز تا ۵۰ درصد احتمال دارد که جهش مشابهی داشته باشد. باین 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 می یابد اما ممکن است خطر آنها همچنان بالاتر از خطر متوسط باشد. همچنین ممکن است که NBCCS در یک فرد نه به دلیل یک جهش ارثی، بلکه توسط یک جهش ژنی خود به خود ایجاد شده باشد (به زیر مراجعه کنید).

زمانی که والدین احتمالی حامل جهش ژنی هستند که خطر ابتلا به این سندرم سرطان ارثی را افزایش می دهد، گزینه هایی برای افرادی که علاقه مند به داشتن فرزند هستند وجود دارد. تشخیص ژنتیکی قبل از لانه گزینی (PGD) یک روش پزشکی است که همراه با لقاح آزمایشگاهی (IVF) انجام می شود. این به افرادی که دارای یک جهش ژنتیکی شناخته شده خاص هستند اجازه می دهد تا احتمال به ارث بردن این بیماری توسط فرزندانشان را کاهش دهند. تخمک ها در آزمایشگاه برداشته و بارور می شوند. هنگامی که جنین به اندازه مشخصی رسید، ۱ سلول برداشته می شود و از نظر وضعیت ارثی مورد آزمایش قرار می گیرد. سپس والدین می توانند برای انتقال، جنین هایی 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. باین 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.

NBCCS چقدر رایج است؟

تخمین زده می شود که از هر ۴۰۰۰ نفر یک نفر NBCCS دارد. حدود ۳۰ درصد از افراد مبتلا به NBCCS هیچ سابقه خانوادگی از این بیماری ندارند. آنها یک جهش نو (جدید) در ژن PTCH دارند.

NBCCS چگونه تشخیص داده می شود؟

NBCCS زمانی تشخیص داده می شود که فردی حداقل ۲ ویژگی اصلی NBCCS و ۱ ویژگی جزئی یا ۱ ویژگی اصلی و حداقل ۳ ویژگی جزئی داشته باشد.

ویژگی های عمده:

- چندین سرطان پوست سلول بازال (بیش از ۲) که زودتر از حد معمول در زندگی ظاهر می شوند
- افزایش رسوبات کلسیم در سر که در عکس اشعه ایکس قابل مشاهده است
- کیست (های) فک یا استخوان
- ۳ یا بیشتر گودال در کف دست یا کف پا
- والدین، خواهر و برادر یا فرزند مبتلا به NBCCS

ویژگی های جزئی:

- مدولوبلاستوما

- افزایش اندازه سر و پیشانی بزرگ

- شکاف لب یا کام، انگشتان یا انگشتان اضافی

- شکل غیرطبیعی دنده‌ها یا استخوان‌های ستون فقرات

- مشکلات چشمی مانند آب‌مروارید، چشم‌های کوچک یا تومورهای عنبیه

- فیبروم، به معنای تومورهای فیبری خوش‌خیم، تخمدان‌ها یا قلب

- کیست‌های شکمی

اگر فردی سابقه خانوادگی NBCCS داشته باشد، اگر کیست فک، سرطان سلول‌های بازال متعدد پوست، حفره‌های کف دست یا کف پا یا رسوب کلسیم در سر داشته باشد، مشکوک به NBCCS نیز می‌شود. آزمایش ژنتیکی برای جهش در ژن PTCH برای افرادی که مشکوک به NBCCS هستند در دسترس است. جهش در ژن PTCH در بیش از ۸۵ درصد از افراد مبتلا به NBCCS یافت می‌شود.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با NBCCS چیست؟

افراد مبتلا به ۹۰ درصد در معرض خطر ابتلا به سرطان پوست سلول‌های بازال متعدد هستند. حدود ۵ درصد از کودکان مبتلا به NBCCS دچار مدولوبلاستوما، نوعی تومور ساقه مغز می‌شوند.

محققان استفاده از داروهایی را مورد مطالعه قرار داده‌اند که تحت‌تأثیر جهش PTCH در افراد مبتلا به NBCCS قرار می‌گیرد. ۲ دارو به نام‌های ویزمودگیب و سونیدگیب وجود دارد که توسط سازمان غذا و داروی ایالات متحده برای درمان افراد مبتلا به سرطان سلول‌های بازال که در بدن گسترش یافته یا با جراحی یا پرتو درمانی قابل درمان نیستند، تایید شده‌اند. این درمان قرصی است که مسیر فعال شده ای را که منجر به سرطان سلول‌های بازال می‌شود، مسدود می‌کند. برای اطلاعات بیشتر در مورد گزینه‌های درمانی با پزشک خود صحبت کنید.

گزینه‌های غربالگری برای NBCCS چیست؟

توصیه‌های غربالگری فعلی برای افرادی که شناخته شده یا مشکوک به NBCCS هستند، عبارت‌اند از:

- ارزیابی نورولوژیک هر ۶ ماه از تولد تا ۳ سالگی، سپس هر سال تا ۷ سالگی برای بررسی علائم مدولوبلاستوما یا ناتوانی رشدی

- اندازه‌گیری اندازه سر به طور منظم در طول دوران کودکی

- عکس‌برداری سالانه دندان با اشعه ایکس، از سن ۸ سالگی، برای جستجوی کیست فک

- حداقل سالیانه معاینات پوستی برای مشاهده سرطان پوست سلول بازال انجام شود. تعداد دفعات معاینات بر اساس تعداد سرطان سلول‌های بازال یا سایر مشکلات پوستی که یک فرد تجربه کرده، متفاوت است. درمان زودهنگام سرطان پوست سلول بازال میزان جراحی و جای زخم را کاهش می‌دهد. امتحانات منظم باید از سنین نوجوانی شروع شود.

باتوجه به خطر بالای سرطان‌های پوستی متعدد، افراد مبتلا به NBCCS باید از قرارگرفتن در معرض نور خورشید اجتناب کنند و از پوست خود در خارج از منزل محافظت کنند افراد مبتلا به NBCCS نباید پرتودرمانی دریافت کنند، زیرا این امر خطر ابتلا به سرطان پوست سلول بازال را افزایش می‌دهد.

توصیه‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد NBCCS تغییر کند. مهم است با تیم مراقبت‌های سلامتی خود در مورد آزمایش‌های غربالگری مناسب صحبت کنید. به‌طور کلی، اگر یک گزینه غربالگری خوب وجود دارد که از اشعه استفاده نمی‌کند، آن گزینه غربالگری باید برای جلوگیری از آسیب پوست و سرطان سلول‌های بازال استفاده شود.

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

سؤالاتی که می‌توان از تیم مراقبت‌های سلامتی پرسید

اگر در مورد خطر ابتلا به سرطان پوست 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 پرسید:

- خطر ابتلا به سرطان پوست در من چقدر است؟
 - برای کاهش خطر ابتلا به سرطان پوست چه کنم؟
 - گزینه‌های من برای غربالگری سرطان چیست؟
- اگر در مورد سابقه خانوادگی خود نگران هستید و فکر می‌کنید ممکن است شما یا سایر اعضای خانواده NBCCS داشته باشید، سؤالات زیر را پرسید:

- آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به سرطان پوست 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؟
- چه اقدامات پیشگیرانه‌ای را توصیه می‌کنید؟

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

پرسش و پاسخ آزمایش ژنتیک خانواده