

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی
www.abrhami.ir

سندرم ورثر



سندرم ورنر

سندرم ورنر چیست؟

سندرم ورنر که پروجریا نیز نامیده می‌شود، یک بیماری ارثی است که با پیری زودرس و افزایش خطر ابتلا به سرطان و سایر بیماری‌ها مرتبط است. علائم سندرم ورنر معمولاً در سال‌های کودکی یا نوجوانی ایجاد می‌شود. فرد مبتلا به سندرم ورنر جهش رشد معمولی یک نوجوان را ندارد و نسبت به دیگران کوتاه‌تر است. علائم پیری، از جمله چین‌وچروک، موهای خاکستری و ریزش مو، ممکن است در افراد ۲۰ ساله ظاهر شود. در ۳۰ سالگی، علائمی که ممکن است ایجاد شود شامل آب‌مروارید یا تیرگی عدسی چشم، دیابت نوع ۲، زخم‌های پوستی، بینی منقاری و پوکی‌استخوان است که به معنی کاهش تراکم استخوان است. یکی از مهم‌ترین مشکلات سلامتی که افراد مبتلا به سندرم ورنر با آن مواجه هستند، ایجاد زودرس انواع مختلف سرطان و تصلب شرایین است که معمولاً به عنوان سخت‌شدن شریان‌ها شناخته می‌شود و می‌تواند منجر به حمله قلبی شود.

علت سندرم ورنر چیست؟

سندرم ورنر یک بیماری ژنتیکی است. این بدان معناست که خطر ابتلا به سندرم ورنر می‌تواند از نسلی به نسل دیگر در خانواده منتقل شود. جهش (تغییرات) در ژن WRN به عنوان عامل سندرم ورنر شناخته شده است. تحقیقات برای کسب اطلاعات بیشتر در مورد سندرم ورنر ادامه دارد.

سندرم ورنر 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. سندرم ورنر از یک الگوی توارثی اتوزومال مغلوب پیروی می‌کند، به این معنی که یک جهش باید در هر دو نسخه ژن وجود داشته باشد تا فرد مبتلا شود. 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. هنگامی که والدین هر دو ناقل یک جهش ژن مغلوب 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 روش به افرادی که دارای یک جهش ژنتیکی شناخته شده خاص هستند اجازه می‌دهد تا احتمال به ارث بردن 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.

سندرم ورنر چقدر شایع است؟

سندرم ورنر بسیار نادر است. تخمین زده می‌شود که از هر ۲۰۰۰۰۰ نفر در ایالات متحده یک نفر ممکن است به سندرم ورنر مبتلا باشد. سندرم ورنر تا حدودی در ژاپن و ساردینیا در ایتالیا شایع‌تر است، جایی که تخمین زده می‌شود از هر ۳۰۰۰۰ نفر ۱ نفر به این بیماری مبتلا باشند. این به این دلیل است که یک جهش ژنتیکی در بسیاری از نسل‌ها پیش، زمانی که جمعیت آن‌ها از نظر تعداد کمتر بود، رخ می‌داد و با گذشت زمان، جهش ژنتیکی به طور مکرر منتقل می‌شد و بر تعداد بیشتری از افراد تأثیر می‌گذاشت. این جهش بنیانگذار نامیده می‌شود.

سندرم ورنر چگونه تشخیص داده می‌شود؟

در حال حاضر، اگر فردی دارای چندین ویژگی ذکر شده در زیر باشد، تشخیص سندرم ورنر مشکوک است.

ویژگی‌های رایج سندرم ورنر (تشخیص داده‌شده پس از ۱۰ سالگی):

- آب‌مروارید در هر دو چشم
 - تغییرات پوستی مرتبط با افزایش سن، مانند چین‌وچروک، نازک شدن، سفت شدن، زخم، خشکی، تغییر رنگ، کبودی
 - ویژگی‌های مشخصه صورت، از جمله چین‌وچروک و ازدست‌دادن تراکم عضلانی
 - قد کوتاه
 - سفیدی یا نازک شدن زودهنگام مو
 - سابقه خانوادگی سندرم ورنر
 - تست اسید هیالورونیک ادرار ۲۴ ساعته مثبت
- سایر ویژگی‌های دیده شده در سندرم ورنر:
- دیابت نوع ۲
 - مشکلات باروری (توانایی بچه‌دار شدن)
 - **پوکی استخوان**
 - سرطان (به زیر مراجعه کنید)
 - تغییرات استخوانی در انگشتان دست و پا
 - بافت تغییر می‌کند
 - آترواسکلروز زودرس، به معنای تجمع پلاک در شریان‌ها
 - صدای خشن یا بلند
 - کف پای صاف

دستورالعمل‌هایی برای تشخیص سندرم ورنر پیشنهاد شده است، اما ممکن است در طول زمان با یادگیری بیشتر در مورد این وضعیت تغییر کند. آزمایش ژنتیکی برای جهش در ژن WRN تنها به عنوان بخشی از مطالعات تحقیقاتی (آزمایش‌های بالینی) در دسترس است. جهش در ژن WRN در حدود ۹۰ درصد از افراد مبتلا به سندرم ورنر مشاهده می‌شود. بقیه احتمالاً ناشی از جهش‌های ژنی است که هنوز توسط محققان کشف نشده است.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با سندرم ورنر چیست؟

خطر ابتلا به سرطان در افرادی که سندرم ورنر دارند افزایش می‌یابد، اما میزان خطر برای سرطان خاصی ناشناخته است. انواع سرطان‌های گزارش شده در افراد مبتلا به سندرم ورنر شامل **سرطان تیروئید، ملانوم روی پوست، سارکوم بافت نرم و استئوسارکوم** (نوعی سرطان استخوان) است.

گزینه‌های غربالگری سندرم ورنر چیست؟

غربالگری‌های پیشنهادی برای افراد مبتلا به سندرم ورنر عبارت‌اند از:

- غربالگری سالانه دیابت نوع ۲
- پروفایل لیپیدی سالانه با استفاده از آزمایش خون
- معاینه چشم سالانه برای بررسی علائم آب‌مروارید
- معاینه فیزیکی سالانه با توجه ویژه به سلامت قلب و معاینات پوستی (پوستی) برای غربالگری سرطان‌های مرتبط با سندرم ورنر

افراد مبتلا به سندرم ورنر همچنین باید از سیگار کشیدن و آسیب‌های جسمی اجتناب کنند، از نظر بدنی فعال باشند و وزن مناسبی برای کمک به کاهش خطر بیماری قلبی و سایر شرایط مرتبط با افزایش سن داشته باشند. هرگونه درد قفسه سینه که به عنوان آنژین نیز شناخته می‌شود، باید توسط پزشک به دقت ارزیابی شود. به دلیل خطر ابتلا به سرطان پوست، افراد مبتلا به سندرم ورنر نیز باید قرار گرفتن در معرض نور خورشید را محدود کنند و **در خارج از منزل از خود در برابر نور خورشید محافظت کنند**

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

درباره **، آنچه در هنگام انجام آزمایش‌ها، رویه‌ها و اسکن‌های متداول انتظار دارید** بیشتر بیاموزید.

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 سرطان 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 ممکن است شما یا سایر اعضای خانواده به سندرم ورنر مبتلا باشید،
سؤالات زیر را بپرسید:

• آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به 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؟

• [آزمایش ژنتیک رادر نظر بگیرم؟](#)

منابع مرتبط

[ژنتیک سرطان](#)

[آزمایش ژنتیک](#)

[هنگام ملاقات با یک مشاور ژنتیک چه انتظاری دارید؟](#)

[جمع‌آوری سابقه سرطان خانوادگی](#)

[نحوه به اشتراک گذاشتن نتایج آزمایش ژنتیک با خانواده](#)

[پرسش و پاسخ آزمایش ژنتیک خانواده](#)