

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی

www.abrhami.ir

کارسینوم پاپیلاری ارثی کلیه



کارسینوم پاپیلاری ارثی کلیه

کارسینوم پاپیلاری ارثی کلیه چیست؟

کارسینوم پاپیلاری ارثی کلیه (HPRC) یک بیماری ارثی است که خطر ابتلا به نوع پاپیلاری کارسینوم سلول کلیوی (سرطان کلیه) را افزایش می‌دهد. تومورها در HPRC نوع خاصی از سرطان پاپیلاری به نام سرطان سلول پاپیلری نوع ۱ هستند. افراد مبتلا به HPRC در معرض خطر ابتلا به تومورهای متعدد کلیه در یک یا هر دو کلیه (همچنین تومورهای کلیه دوطرفه) هستند. در حال حاضر، هیچ نوع دیگری از سرطان یا مشکلات سلامت غیر سرطانی مرتبط با HPRC شناخته نشده است.

چه چیزی باعث HPRC می‌شود؟

HPRC یک بیماری ژنتیکی است. این بدان معناست که خطر ابتلا به سرطان سلول پاپیلاری نوع ۱ می‌تواند از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل شود. جهش (تغییر) در ژنی به نام MET با توسعه HPRC مرتبط است. MET ژنی است که یک گیرنده تیروزین کیناز را کد می‌کند که به یک فاکتور رشد مهم معروف به فاکتور رشد کبدی (HGF) متصل می‌شود. تحقیقات برای کسب اطلاعات بیشتر در مورد HPRC ادامه دارد.

HPRC چگونه به ارث می‌رسد؟

به‌طور معمول، هر سلول دارای ۲ نسخه از هر ژن است: ۱ نسخه از مادر و ۱ نسخه از پدر. HPRC از یک الگوی توارث اتوزومال غالب پیروی می‌کند که در آن به ارث بردن ۱ کپی از ژن تغییر یافته برای قرار دادن فرد در معرض خطر ابتلا به سرطان کافی است. این 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. برادر، خواهر یا والدین فردی که دارای جهش است نیز ۵۰ درصد احتمال دارد که جهش مشابهی داشته باشد. 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.

گزینه‌هایی برای افرادی که علاقه‌مند به داشتن فرزند هستند وجود دارد، والدین احتمالی حامل یک جهش ژنی هستند که خطر ابتلا به این سندرم سرطان ارثی را افزایش می‌دهد. 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 به‌ارث بردن این بیماری توسط فرزندانشان را کاهش دهند. تخمک‌های یک زن 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.

HPRC چقدر رایج است؟

HPRC نادر در نظر گرفته می‌شود. تعداد افراد و خانواده‌هایی که HPRC دارند مشخص نیست. با این حال، حدود ۳۰ خانواده در گزارش‌های پزشکی منتشر شده وجود دارد.

HPRC چگونه تشخیص داده می‌شود؟

زمانی مشکوک به HPRC می‌شود که چندین عضو خانواده به سرطان سلول پاپیلاری کلیوی نوع ۱ مبتلا باشند یا فردی به سرطان سلول پاپیلاری کلیه دوطرفه و چند کانونی نوع ۱ مبتلا باشد. **آزمایش ژنتیکی** برای جستجوی جهش در ژن MET برای افرادی که مشکوک به HPRC هستند در دسترس است. آزمایش ژنتیکی می‌تواند برای یک ژن یا یک پانل بزرگ‌تر از ژن‌ها باشد.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با HPRC چیست؟

خطر خاص سرطان سلول پاپیلاری کلیوی نوع ۱ در خانواده‌های مبتلا به HPRC بسیار بالا است، با برخی تخمین‌ها خطر مادام‌العمر تقریباً ۱۰۰٪ است. اگر سرطان کلیه تشخیص داده شد، با پزشک خود در مورد گزینه‌های درمانی صحبت کنید. در حال حاضر، جراحی روش اصلی درمان تومور موضعی در افراد مبتلا به HPRC است، زمانی که اندازه تومور به بیش از ۳ سانتی‌متر برسد. دارویی به نام فورتینیب شواهدی از موثر بودن در یک مطالعه کوچک روی بیماران مبتلا به HPRC موضعی یا متاستاتیک نشان داده است، اما در حال حاضر توسط سازمان غذا و داروی ایالات متحده تأیید نشده است. داروهای دیگر در این زمینه نیز در آزمایشات بالینی برای سرطان کلیه پاپیلاری غیرارثی (یا پراکنده) مورد مطالعه قرار می‌گیرند.

گزینه‌های غربالگری HPRC چیست؟

هیچ دستورالعمل غربالگری خاصی برای خانواده‌های مشکوک به HPRC وجود ندارد. افراد در این خانواده‌ها تشویق می‌شوند تا با پزشک خود در مورد گزینه‌های غربالگری سرطان کلیه صحبت کنند، از جمله:

- **توموگرافی کامپیوتری (CT) یا (CAT) اسکن.** سی **تی اسکن** با استفاده از اشعه ایکس از زوایای مختلف داخل بدن عکس می‌گیرد. یک کامپیوتر این تصاویر را در یک تصویر سه‌بعدی با جزئیات ترکیب می‌کند که هر گونه ناهنجاری یا تومور را نشان می‌دهد. برای اندازه‌گیری اندازه تومور می‌توان از سی‌تی اسکن استفاده کرد. گاهی اوقات یک‌رنگ مخصوص به نام ماده کنتراست قبل از اسکن داده می‌شود تا جزئیات بهتری بر روی تصویر ارائه شود. این رنگ را می‌توان در رگ بیمار تزریق کرد یا به‌صورت قرص یا مایع خوراکی داد.

- **تصویربرداری رزونانس مغناطیسی (MRI).** از میدان‌های مغناطیسی و نه اشعه ایکس برای تولید تصاویر دقیق از بدن **استفاده می‌کند.** از MRI می‌توان برای اندازه‌گیری اندازه تومور استفاده کرد. یک رنگ مخصوص به نام ماده کنتراست قبل از اسکن داده می‌شود تا تصویر واضح‌تری ایجاد شود. این رنگ را می‌توان در رگ بیمار تزریق کرد یا به‌صورت قرص یا مایع خوراکی به او داد.

- **سونوگرافی.** سونوگرافی از **امواج صوتی** برای ایجاد تصویری از اندام‌های داخلی استفاده می‌کند. با این حال، سونوگرافی ممکن است ضایعات کوچک را از دست بدهد و یک استراتژی غربالگری توصیه نمی‌شود. از آنجایی که تومورهای HPRC ممکن است تقویت سریع نداشته باشند که منجر به سردرگمی ترکیب کیستیک در مقابل جامد می‌شود، سونوگرافی ممکن است به‌عنوان یک آزمایش اضافی برای تأیید جامد بودن ضایعه مفید باشد.

دستورالعمل‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد HPRC تغییر کند. 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 کلیه 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 کلیه در من چقدر است؟

- برای کاهش خطر ابتلا به سرطان چه کنم؟

- گزینه‌های من برای غربالگری و پیشگیری سرطان چیست؟

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

- آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به سرطان کلیه را افزایش می‌دهد؟

- آیا باید با یک مشاور ژنتیک ملاقات کنم؟

- آیا **آزمایش ژنتیک را** در نظر بگیرم؟