

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی

www.abrhami.ir

کمپلکس توبروس اسکروزیس



کمپلکس توبروس اسکروزیس

کمپلکس توبروس اسکروزیس چیست؟

کمپلکس توبروس اسکروزیس (TSC) یک بیماری ارثی است که با تغییرات در پوست، مغز، کلیه و قلب همراه است. تشنج یک عارضه مکرر است و برخی از افراد مبتلا به TSC دارای ناتوانی‌های یادگیری هستند.

تغییرات پوستی قابل توجه‌ترین علامت TSC است و تقریباً در همه افراد مبتلا به این بیماری ظاهر می‌شود. درحالی‌که تغییرات پوستی عواقب پزشکی جدی ندارند، اما می‌توانند ظاهر فرد را تحت تأثیر قرار دهند. چندین ویژگی وجود دارد که با TSC مرتبط است. تعداد علائم و شدت علائم می‌تواند در بین افراد مبتلا به TSC حتی در یک خانواده متفاوت باشد. اطلاعات بیشتر در مورد ویژگی‌های TSC در ادامه آمده است.

اگرچه خطر کلی سرطان مرتبط با TSC پایین است، اما افراد مبتلا به TSC در معرض خطر ابتلا به نوع خاصی از **سرطان مغز** به نام آستروسیتومای سلول غول پیکر و افزایش خطر **سرطان کلیه هستند**.

چه چیزی باعث TSC می‌شود؟

TSC یک بیماری ژنتیکی است. این بدان معنی است که خطر سرطان و سایر ویژگی‌های TSC را می‌توان از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل کرد. تاکنون ۲ ژن با TSC مرتبط بوده است. آنها TSC1 و TSC2 نامیده می‌شوند. جهش (تغییر) در هر یک از این ژن‌ها به فرد خطر ابتلا به سرطان کلیه و سایر علائم TSC را افزایش می‌دهد. تحقیقات برای کسب اطلاعات بیشتر در مورد TSC ادامه دارد، زیرا برخی از افراد مبتلا به TSC ممکن است هیچ یک از این جهش‌های ژنتیکی را نداشته باشند.

TSC چگونه به ارث می‌رسد؟

به‌طور معمول، هر سلول دارای ۲ نسخه از هر ژن است: ۱ نسخه از مادر و ۱ نسخه از پدر. TSC از الگوی توارث اتوزومال غالب پیروی می‌کند، در این صورت جهش تنها در ۱ نسخه از ژن اتفاق می‌افتد. این الگو 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. باین‌حال، 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 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 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 انتخاب کنند. PGD بیش از ۲ دهه است که مورد استفاده قرار گرفته است و برای چندین سندرم مستعد سرطان ارثی استفاده شده است. باین‌حال، 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.

TSC چقدر رایج است؟

تخمین زده می‌شود که از هر ۶۰۰۰ نفر یک نفر به TSC مبتلا است و حدود ۱ میلیون نفر در جهان به TSC مبتلا هستند. حدود ۰-۶ درصد از افراد مبتلا به TSC هیچ سابقه خانوادگی از این بیماری ندارند. آنها یک جهش نو (جدید) در ژن TSC1 یا TSC2 دارند.

TSC چگونه تشخیص داده می‌شود؟

زمانی مشکوک به TSC می‌شود که فردی حداقل ۱ ویژگی اصلی و ۱ ویژگی جزئی TSC داشته باشد. ویژگی‌ها بسیار خاص هستند و ارزیابی دقیق توسط پزشک آشنا با TSC برای تشخیص ضروری است.

ویژگی‌های عمده:

- بیش از ۲ آنژیوفیبروم، که رشد رنگ پوست رگ‌های خونی در پوست یا لکه‌های ضخیم (فیبری) پوست روی پیشانی است.
- ۲ یا بیشتر فیبروم اطراف زبان یا رشد ضایعه‌ای سخت، در اطراف یا زیر ناخن‌های دست یا پا
- بیش از ۳ ناحیه با رنگ روشن روی پوست، معروف به ماکول‌های هیپوملانوز یا لکه‌های برگ خاکستر
- پیچ شاگرتین به معنای رشد ناهموار بافت در سطح پوست است
- غده‌ها یا نواحی ضخیم شده که در مغز یافت می‌شوند
- ندول‌ها (زائده‌های گرد) که در مغز یافت می‌شوند
- **آستروسیتوما** سلول غول‌پیکر ساب اپاندیمال، (SEGA) نوعی سرطان مغز
- رابدومیوم قلبی که یک رشد خوش‌خیم و غیرسرطانی است
- آنژیومیولیپوم کلیه که رشد خوش‌خیمی است که می‌تواند باعث مشکلات پزشکی جدی شود. خطر سرطانی شدن این تومورها کم است
- لنفانژیومیوماتوز که کیست‌های متعدد یا توده‌های پر از مایع در امتداد سیستم لنفاوی زیر پوست هستند.
- همانژیوبلاستوماهای متعدد، که رشد عروق خونی تازه تشکیل شده، مغز، نخاع یا چشم هستند.
- یک یا چند همانژیوبلاستوما علاوه بر کیست کلیه، کیست پانکراس، **فتوکروموسیتوم** که رشد نادری در سلول‌های یکی از غدد فوق کلیوی است، یا سرطان کلیه

ویژگی‌های جزئی:

- حفره‌ها یا فرورفتگی‌های متعدد در دندان‌ها
- فیبروم (رشد) لثه در داخل دهان
- کیست‌های متعدد کلیه
- تغییر رنگ در پوست، به نام "کنفتی"
- تغییرات در شبکه داخل چشم

• هامار توماها که رشد خوش خیم بافتی هستند

اگر فردی سابقه خانوادگی TSC داشته باشد، در صورت داشتن هر گونه ویژگی این بیماری مشکوک به TSC نیز می‌باشد. آزمایش ژنتیکی برای جهش در ژن‌های TSC1 و TSC2 برای افراد و خانواده‌هایی که مشکوک به TSC هستند در دسترس است. با این حال، تا ۳۰ درصد از افراد مبتلا به TSC، جهش در هیچ یک از این ژن‌ها شناسایی نمی‌شود.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با TSC چیست؟

هم سرطان کلیه و هم سرطان مغز در افراد مبتلا به TSC دیده شده است. خطر ابتلا به سرطان کلیه حدود ۴ درصد تخمین زده می‌شود. خطر ابتلا به سرطان مغز SEGA تا ۱۴ درصد تخمین زده می‌شود. دارویی به نام افینیتور توسط سازمان غذا و داروی ایالات متحده برای درمان افراد مبتلا به آستروسیتومای سلول غول پیکر و سایر ویژگی‌های مرتبط با TSC تایید شده است. این درمان قرصی است که از طریق دهان مصرف می‌شود و پروتئین مهمی به نام mTOR برای TSC را هدف قرار می‌دهد. برای اطلاعات بیشتر در مورد گزینه‌های درمانی با پزشک خود صحبت کنید.

گزینه‌های غربالگری برای TSC چیست؟

غربالگری‌های پیشنهادی برای افراد مبتلا به TSC یا در معرض خطر TSC عبارت‌اند از:

• **سونوگرافی** کلیه‌ها هر ۱ تا ۳ سال یا در صورت توصیه پزشک به دفعات بیشتر. سونوگرافی یک آزمایش غیرتهاجمی است که از امواج صوتی برای ایجاد تصویری از اندام‌های داخلی استفاده می‌کند.

• **(MRI) تصویربرداری رزونانس مغناطیسی یا (CAT یا CT) توموگرافی کامپیوتری** اسکن کلیه‌ها، پس از ارزیابی اولتراسوند. MRI از میدان‌های مغناطیسی و نه اشعه ایکس برای تولید تصاویر دقیق از بدن استفاده می‌کند. سی‌تی اسکن یک تصویر سه‌بعدی از داخل بدن با دستگاه اشعه ایکس ایجاد می‌کند.

• **ام‌آر‌آی یا سی‌تی اسکن سر** هر ۱ تا ۳ سال، معمولاً تا سنین نوجوانی

• **الکتروانسفالوگرام (EEG)** برای نظارت بر تشنج. EEG آزمایشی است که در آن الکترودهایی به پوست سر متصل می‌شوند تا فعالیت الکتریکی مغز را اندازه‌گیری کنند.

• **ارزیابی‌های رشدی و رفتاری** کودکان قبل از شروع مدرسه و در صورت لزوم تکرار می‌شود

• **اکوکاردیوگرافی (ارزیابی قلب)**، در صورتی که علائم نشان‌دهنده نیاز باشد

• **سی‌تی اسکن قفسه سینه**، اگر علائم نشان‌دهنده نیاز باشد

توصیه‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد TSC تغییر کند. مهم است که 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 خود نگران هستید، با تیم مراقبت‌های سلامتی 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 مغز من چقدر است؟
- خطر ابتلا به سرطان کلیه در من چقدر است؟
- برای کاهش خطر ابتلا به سرطان چه کنم؟
- گزینه‌های من برای غربالگری سرطان چیست؟
- برای تغییرات پوستی چه کنم؟

اگر در مورد سابقه خانوادگی خود نگران هستید و فکر می‌کنید ممکن است شما یا سایر اعضای خانواده به TSC مبتلا باشید، سؤالات زیر را بپرسید:

- آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به سرطان مغز یا سرطان کلیه را افزایش می‌دهد؟
- آیا باید ارزیابی خطر سرطان داشته باشم؟ سایر اعضای خانواده من چگونه؟
- آیا من یا اعضای خانواده‌ام را به یک مشاور ژنتیک یا سایر متخصصان ژنتیک معرفی خواهید کرد؟
- آیا خانواده من یا من باید **آزمایش ژنتیک را در نظر بگیریم**؟