

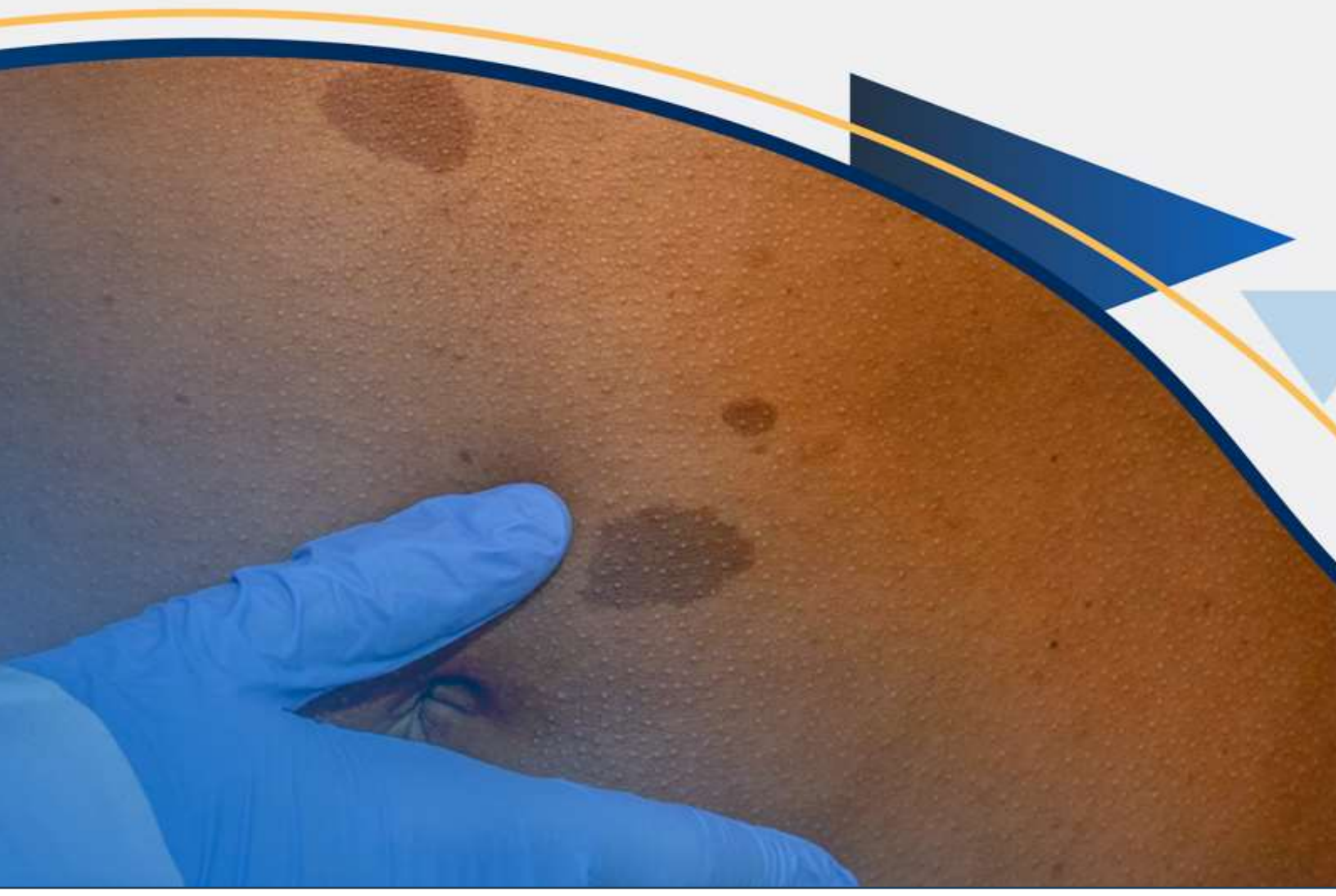
ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی
www.abrhami.ir

نوروفیبروماتوز نوع ۱



نوروفیبروماتوز نوع ۱

نوروفیبروماتوز نوع ۱ چیست؟

نوروفیبروماتوز نوع ۱ (NF1) یک بیماری ارثی است که معمولاً با چندین لکه قهوه‌ای روی پوست همراه است. لکه‌های شیرقهوه به رنگ قهوه‌ای روشن هستند، مانند رنگ قهوه با شیر. حدود ۱۰٪ تا ۲۵٪ از جمعیت عمومی دارای کافه‌آو لایت هستند. NF1 زمانی مشکوک می‌شود که یک فرد ۶ لکه یا بیشتر داشته باشد. افراد مبتلا به NF1 همچنین تمایل به ایجاد تعداد متفاوتی از نوروفیبروم، به معنای تومورهای خوش‌خیم (غیرسرطانی) روی پوشش اعصاب دارند. نوروفیبروم‌ها اغلب به صورت برآمدگی‌های برجسته روی پوست دیده می‌شوند و می‌توانند در هر جایی از بدن ایجاد شوند. درحالی‌که این تغییرات پوستی عواقب پزشکی جدی ندارند، اما می‌توانند ظاهر فرد را تحت‌تأثیر قرار دهند. نوروفیبروم‌های پلکسی‌فرم که در زیر پوست یا عمیق‌تر در بدن ایجاد می‌شوند نیز تومورهای خوش‌خیم هستند. باین‌حال، اینها می‌توانند بسیار بزرگ شوند و می‌توانند مشکلات پزشکی قابل‌توجهی ایجاد کنند و بر ساختار استخوان، پوست و ماهیچه مجاور تأثیر بگذارند.

سایر تومورهای خوش‌خیم و سرطانی که می‌توانند از NF1 ایجاد شوند عبارت‌اند از:

- تومورهای خوش‌خیم چشم، به نام ندول لیش که روی عنبیه چشم رشد می‌کنند و ، **تومورهای سرطانی چشم** به نام گلیوما که در عصب بینایی رشد می‌کنند.

- **تومورهای مغزی**

- **تومورهای غده فوق کلیوی**

- **تومورهای عضلانی**

- تومورهای نخاعی

- **تومورهای بدخیم غلاف عصبی محیطی**، (MPNST) که نوعی سرطان به نام سارکوم است که از سلول‌های اطراف انتهای عصبی رشد می‌کند.

برخی دیگر از ویژگی‌های NF1 عبارت‌اند از:

- فشارخون بالا

- اختلالات یادگیری که می‌تواند در حدود ۵۰٪ از افراد مبتلا به NF1 رخ دهد

- لوسمی دوران کودکی

- تغییرات استخوانی

- اسکولیوز به معنای انحنای ستون فقرات

- قد کوتاه

چندین ویژگی پزشکی با NF1 مرتبط است، اما خطر کلی سرطان کمتر از ۷٪ در طول زندگی یک فرد است. تعداد علائم موجود و شدت علائم در افراد مبتلا به NF1 حتی در یک خانواده متفاوت است. گاهی اوقات "NF1 بخشی" است، به این معنی که تنها یک قسمت از بدن، مانند یک پا یا یک بازو را تحت تأثیر قرار می‌دهد.

علت NF1 چیست؟

NF1 یک بیماری ژنتیکی است. این بدان معنی است که خطر سرطان و سایر ویژگی‌های NF1 می‌تواند از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل شود. ژنی که معمولاً با NF1 مرتبط است نیز NF1 نامیده می‌شود. این ژن با حروف مورب ذکر شده تا به تشخیص ژن از شرایط کمک کند. تغییری که جهش یا موتاسیون نیز نامیده می‌شود، در ژن NF1 خطر ابتلا به علائم مختلف NF1 از جمله تومورهای سرطانی و خوش‌خیم را در فرد ایجاد می‌کند. اکثر افراد مبتلا به NF1 دارای جهش در ژن NF1 هستند. در حال حاضر اعتقاد بر این است که جهش در ژن‌های دیگر نیز ممکن است تومورهای عصبی متعدد ایجاد کند.

به‌طور خاص، یک ژن سرکوبگر تومور متفاوت به نام INI 1 ممکن است باعث شوانومای متعدد، نوعی تومور سیستم عصبی، در برخی افراد روی اعصاب شود. این بیماری شوانوماتوز نامیده می‌شود و این بیماری متفاوت از NF1 است؛ زیرا ویژگی اصلی شناسایی NF1 نوروفیبروم است نه شوانوما. هر دو تومورهایی هستند که روی اعصاب رشد می‌کنند، اما دلایل متفاوتی دارند. تحقیقات برای کسب اطلاعات بیشتر در مورد NF1 و سایر بیماری‌های ایجادکننده تومورهای عصبی ادامه دارد.

NF1 چگونه به ارث می‌رسد؟

به‌طور معمول، هر سلول دارای ۲ نسخه از هر ژن است: ۱ نسخه از مادر و ۱ نسخه از پدر. NF1 از یک الگوی توارث اتوزومال غالب پیروی می‌کند که در آن جهش تنها در ۱ نسخه از ژن اتفاق می‌افتد. این بدان معناست که والدینی که دارای جهش NF1 هستند ممکن است یک نسخه از ژن طبیعی خود یا یک نسخه از ژن تغییر یافته را منتقل کنند. 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 به‌طور 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 از تخمدان‌ها خارج می‌شوند و در آزمایشگاه بارور می‌شوند. هنگامی که جنین به‌اندازه 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 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.

NF1 چقدر رایج است؟

NF1 یکی از شایع‌ترین شرایط ژنتیکی است. تخمین زده می‌شود که از هر ۳۰۰۰ نفر، یک نفر دارای جهش NF1 است. حدود ۵۰ درصد از افراد مبتلا به NF1 هیچ سابقه خانوادگی این بیماری را ندارند. آنها یک جهش نو (جدید) در ژن NF1 دارند. با این حال، فرزندان افراد مبتلا به NF1 در معرض خطر بیشتری برای ارث بردن این بیماری هستند.

NF1 چگونه تشخیص داده می‌شود؟

NF1 زمانی تشخیص داده می‌شود که فردی معیارهای رسمی تشخیصی NF1 را که در کنفرانس اجماع مؤسسه ملی سلامت در سال ۱۹۸۷ ایجاد شده بود، داشته باشد. بر اساس این معیارها، فردی که حداقل ۲ مورد از ویژگی‌های زیر را داشته باشد دارای NF1 در نظر گرفته می‌شود:

- ۶ یا بیشتر لکه‌های شیرقهوه‌ای. قطر این لکه‌ها در کودکان خردسال باید بیش از ۵ میلی‌متر و بعد از بلوغ بیشتر از ۱۵ میلی‌متر باشد.
- ۲ یا بیشتر نوروفیبروم یا ۱ نوروفیبروم پلکسی فرم
- کک‌ومک اطراف زیر بغل یا کشاله ران
- گلیوما بینایی که توموری روی عصب بینایی در مغز است که بینایی را تحت تأثیر قرار می‌دهد
- ۲ یا بیشتر ندول لیش که تومورهای روی عنبیه چشم هستند
- تغییرات استخوانی خاص، از جمله دیسپلازی اسفنوئید که یک ناهنجاری در ۱ استخوان تشکیل دهنده جمجمه یا نازک شدن استخوان‌های بلند است.
- والدین، خواهر و برادر یا فرزند مبتلا به NF1

اگر فردی سابقه خانوادگی NF1 داشته باشد، در صورت داشتن هرگونه ویژگی این بیماری مشکوک به NF1 است. آزمایش ژنتیکی برای جهش در ژن NF1 برای افرادی که NF1 تشخیص داده شده، در دسترس است.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با NF1 چیست؟

خطر ابتلا به سرطان در طول زندگی در یک فرد مبتلا به NF1 حدود ۷٪ تخمین زده می‌شود. این معمولاً زمانی اتفاق می‌افتد که یک نوروفیبروم خوش خیم (غیرسرطانی) به شکل سرطانی به نام سارکوم تبدیل می‌شود که بسیار سریع‌تر رشد می‌کند، به ساختارهای مجاور حمله می‌کند و گاهی اوقات به نواحی دیگر بدن متاستاز می‌کند (گسترش می‌یابد).

گزینه‌های غربالگری برای NF1 چیست؟

غربالگری‌های پیشنهادی برای افراد مبتلا به NF1 یا در معرض خطر NF1 عبارت‌اند از:

- معاینه سالانه توسط یک پزشک باتجربه NF1

- معاینه چشم سالانه، از دوران کودکی شروع می‌شود. این ممکن است در بزرگسالی کمتر شود.

- پایش سالانه فشارخون

- ارزیابی‌های رشدی در دوران کودکی، در صورت نیاز

- ارزیابی‌های دیگر، مانند اسکن تصویربرداری، مانند (CAT یا CT) اسکن توموگرافی کامپیوتری یا تصویربرداری تشدید مغناطیسی در صورت نیاز برای علائم

توصیه‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد NF1 تغییر کند. مهم است که با تیم مراقبت‌های سلامتی خود در مورد آزمایش‌های غربالگری مناسب صحبت کنید. در برخی مناطق، کلینیک‌های جامع NF1 ممکن است برای کمک به هماهنگی مراقبت‌های پزشکی شما در دسترس باشد.

درباره ،باشید داشته انتظار باید رایج های اسکن و هارویه ،هاآزمایش انجام هنگام که مواردی بیشتر بدانید.

راه‌های درمان تومورهای مرتبط با NF1 چیست؟

روش معمول درمان برای هر تومور مرتبط با NF1 این است که فرد را از نزدیک برای علائم رشد تومور تحت‌نظر داشته باشید یا اینکه آیا فرد علائمی مانند درد یا ضعف دارد یا خیر. به این حالت، انتظار یا نظارت فعال می‌گویند.

اگر علائم در طول زمان ایجاد شود، ممکن است جراحی برای برداشتن تومور(ها) انجام شود. معمولاً می‌توان توموری را که روی یا از روی اعصاب رشد می‌کند برداشته و عصب درگیر را حفظ کرد، مگر اینکه تومور پلکسی شکل باشد. تومورهای پلکسی فرم، بیشتر پخش می‌شوند و اغلب وارد عصب می‌شوند که برداشتن تومور بدون آسیب رساندن به عصب را دشوارتر می‌کند. تومور سرطانی ممکن است با داروهای سرطان، پرتودرمانی یا ترکیبی از درمان‌ها درمان شود. ،**بالی‌های کارآزمایی** به معنای مطالعات تحقیقاتی، برای نوروفیبروماتوز در حال انجام است و در حال حاضر بر داروهای درمانی هدفمندی تمرکز دارند که بر مسیر سیگنال‌دهی ras در داخل سلول تومور تأثیر می‌گذارند. Ras سیگنال‌هایی را از خارج سلول به هسته سلول منتقل می‌کند. مشکلات در مسیر ras در تومورهای مرتبط با NF1 رایج است.

سوالاتی که می‌توانید از تیم مراقبت‌های سلامتی بپرسید

اگر در مورد خطر ابتلا به تومورهای سرطانی یا خوش‌خیم نگران هستید، با تیم مراقبت‌های سلامتی خود صحبت کنید. این می‌تواند مفید باشد که یک نفر را برای یادداشت‌برداری به قرار ملاقات‌های خود بیاورید. سوالات زیر را از تیم مراقبت‌های سلامتی خود بپرسید:

- خطر ابتلا به این نوع تومورها چقدر است؟

- برای کاهش خطر ابتلا به این موضوع چه کاری می‌توانم انجام دهم؟

- گزینه‌های من برای غربالگری چیست؟

اگر در مورد سابقه خانوادگی خود نگران هستید و فکر می‌کنید ممکن است شما یا سایر اعضای خانواده جهش NF1 داشته باشید، سؤالات زیر را بپرسید:

- آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به سرطان را افزایش می‌دهد؟
- آیا مرا به یک مشاور ژنتیک یا متخصص ژنتیک دیگر ارجاع می‌دهید؟
- آیا [را ژنتیک آزمایش](#) در نظر بگیرم؟

منابع مرتبط

[سرطان ژنتیک](#)

[ژنتیک آزمایش](#)

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

[خانوادگی سرطان سابقه جمع‌آوری](#)

[خانواده با ژنتیک آزمایش نتایج اشتراک‌گذاری به](#)

[خانواده ژنتیک آزمایش پاسخ و پرسش](#)