

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی

www.abrhami.ir

نوروفیبروماتوز نوع ۲



نوروفیبروماتوز نوع ۲

نوروفیبروماتوز نوع ۲ چیست؟

نوروفیبروماتوز نوع ۲ (NF2) یک بیماری ارثی است که بیشتر با شوانوم دهلیزی دوطرفه همراه است که به عنوان نوروم آکوستیک نیز شناخته می‌شود. اینها تومورهای خوش خیم (غیر سرطانی) هستند که روی اعصاب تعادل و شنوایی منتهی به گوش داخلی ایجاد می‌شوند. اگرچه این تومورها خوش خیم هستند، اما می‌توانند مشکلات شنوایی و تعادل ایجاد کنند.

افراد مبتلا به NF2 همچنین در معرض خطر ابتلا به سایر تومورهای سیستم عصبی هستند. این تومورها معمولاً سرطانی نیستند، اما همچنان ممکن است منجر به مشکلات پزشکی قابل توجهی شوند، به خصوص اگر تومورهای متعددی در مغز یا در کنار آن وجود داشته باشد. سایر انواع تومورهای سیستم عصبی عبارت‌اند از:

- شوانومای اعصاب دیگر

- **مننژیوم** یک تومور با رشد آهسته که معمولاً در سطح مغز ایجاد می‌شود

- گلیوما، از جمله **اپاندیموم‌های** مغز یا نخاع

افراد مبتلا به NF2 در معرض افزایش خطر ابتلا به آب مروارید در چشم و تومورهای خوش خیم پوست هستند. آنها ممکن است دارای لکه‌های شیرقهوه‌ای باشند که رنگ‌دانه قهوه‌ای روشن، رنگ قهوه با شیر است. این ویژگی مشابه افراد مبتلا به **نوروفیبروماتوز نوع ۱** است، اما افراد مبتلا به NF2 معمولاً نسبت به افراد مبتلا به NF1 لکه‌های شیرقهوه‌ای کمتری دارند.

علائم NF2 معمولاً در اواخر سال‌های نوجوانی یا اوایل دهه ۲۰ ایجاد می‌شود. چندین ویژگی با NF2 مرتبط است، اما خطر کلی سرطان کم است. تعداد علائم موجود و شدت علائم می‌تواند در بین افراد مبتلا به NF2 حتی در یک خانواده متفاوت باشد.

علت NF2 چیست؟

NF2 یک بیماری ژنتیکی است. این بدان معنی است که خطر سرطان و سایر ویژگی‌های NF2 می‌تواند از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل شود. ژن مرتبط با NF2 نیز NF2 نامیده می‌شود. این ژن با حروف مورب ذکر شده است تا به تشخیص ژن از شرایط کمک کند. جهش (تغییر) در ژن NF2، که یک "سرکوب‌کننده تومور" است، خطر ابتلا به تومورهای سرطانی و خوش خیم و سایر علائم NF2 را در فرد افزایش می‌دهد. اکثر افراد مبتلا به NF2 دارای جهش در ژن NF2 هستند. تحقیقات برای کسب اطلاعات بیشتر در مورد علل NF2 ادامه دارد.

NF2 چگونه به ارث می‌رسد؟

به‌طور معمول، هر سلول دارای ۲ نسخه از هر ژن است: ۱ نسخه از مادر و ۱ نسخه از پدر. NF2 از یک الگوی توارث اتوزومال غالب پیروی می‌کند، که در آن یک تغییر، که جهش یا موتاسیون نیز نامیده می‌شود، تنها در ۱ نسخه از ژن اتفاق می‌افتد. این بدان معناست که والدینی که دارای جهش NF2 هستند، ممکن است یک نسخه از ژن طبیعی خود یا یک نسخه از ژن تغییر یافته 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.

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 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 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.

NF2 چقدر رایج است؟

تخمین زده می‌شود که از هر ۴۰۰۰۰ نفر یک نفر NF2 دارد. حدود ۵۰ درصد از افراد مبتلا به NF2 هیچ سابقه خانوادگی این بیماری را ندارند. آنها یک جهش نو (جدید) در ژن NF2 دارند.

NF2 چگونه تشخیص داده می‌شود؟

مجموعه‌های زیادی از دستورالعمل‌های تشخیصی برای NF2 پیشنهاد شده‌اند و بازبینی‌های آتی محتمل است. ویژگی‌ها بسیار خاص هستند و برای تشخیص، ارزیابی دقیق توسط پزشکی که تجربه NF2 را دارد، مهم است. به‌طور کلی، فردی مشکوک به داشتن NF2 است اگر دارای موارد زیر باشد:

- شوانوم دهلیزی دوطرفه (به معنی هر دو طرف) تومورهایی هستند که از عصب کنترل‌کننده شنوایی و تعادل رشد می‌کنند.
- والدین، خواهر و برادر یا فرزند مبتلا به NF2 و یکی از موارد زیر:

○ یک شوانوم دهلیزی منفرد که قبل از ۳۰ سالگی تشخیص داده شده است

○ هر دو مورد زیر: مننژیوم، گلیوما، شوانوما، یا آب‌مروارید

- شوانوم منفرد دهلیزی که قبل از ۳۰ سالگی تشخیص داده شده است و مننژیوم، گلیوما، شوانوما یا آب‌مروارید

- مننژیوم‌های متعدد و یک‌طرفه که تنها ۱ شوانوم دهلیزی جانبی را تحت تأثیر قرار می‌دهد که زیر ۳۰ سال تشخیص داده شده است، گلیوما، شوانوما یا آب‌مروارید

آزمایش ژنتیکی برای جهش در ژن NF2 برای افراد مبتلا به NF2 در دسترس است.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با NF2 چیست؟

خطر ابتلا به سرطان در طول زندگی در یک فرد مبتلا به NF2 کم در نظر گرفته می‌شود.

گزینه‌های غربالگری برای NF2 چیست؟

غربالگری‌های پیشنهادی برای افراد مبتلا به NF2 یا در معرض خطر NF2 عبارت‌اند از:

- **تصویربرداری رزونانس مغناطیسی سالانه (MRI)** که از سال‌های نوجوانی شروع می‌شود
- ارزیابی‌های شنوایی، از جمله شنوایی‌سنجی و تست پاسخ برانگیخته شنوایی ساقه مغز، (BAER) آزمایشی است که فعالیت الکتریکی در حلزون و مسیرهای شنوایی را تشخیص می‌دهد.
- توصیه‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد NF2 تغییر کند. مهم است که با تیم مراقبت‌های سلامتی خود در مورد آزمایش‌های غربالگری مناسب صحبت کنید. در برخی مناطق، کلینیک‌های جامع NF2 ممکن است برای کمک به هماهنگی مراقبت‌های پزشکی در دسترس باشد.
- درباره **مواردی که هنگام انجام آزمایش‌ها، رویه‌ها و اسکن‌های رایج باید انتظار داشته باشید** بیشتر بدانید.

تومورهای مرتبط با NF2 چگونه درمان می‌شوند؟

روش اولیه درمان تومورهای مرتبط با NF2 جراحی است. در عین حال، بسیاری از افراد مبتلا به این بیماری دارای تومورهایی هستند که به‌کندی رشد می‌کنند یا اصلاً رشد نمی‌کنند. این بدان معناست که می‌توان آنها را از نزدیک نظارت فعال تحت نظر داشت. در این رویکرد، اگر نشانه‌هایی وجود داشته باشد که تومور می‌تواند باعث مشکلات عصبی شود یا الگوی رشد عملکرد مغز یا نخاع را تهدید کند، درمان فعال آغاز می‌شود.

به‌طور خاص، در مورد نوروم آکوستیک دوطرفه، هدف اصلی درمان حفظ شنوایی فرد تا زمان ممکن است. با این حال، شنوایی در نهایت در مقطعی از دست خواهد رفت. جراحی معمولاً در افرادی انجام می‌شود که دیگر نمی‌توانند بشنوند یا در افرادی که تومور کوچکی دارند که در آنها می‌توان تلاش معنی‌داری برای حفظ عصبی که شنوایی را ممکن می‌کند انجام داد.

علاوه بر این، گاهی اوقات از پرتودرمانی متمرکز برای شوانوم دهلیزی استفاده می‌شود. مانند جراحی، این خطر را به همراه دارد که درمان به شنوایی فرد برای کنترل تومور آسیب برساند. تومورهای دیگری که در این بیماری دیده می‌شوند معمولاً مننژیوم و اپاندیموم هستند و این تومورها معمولاً تنها در صورتی برداشته می‌شوند که به حدی رشد کنند که فشار کافی بر مغز یا نخاع مجاور وارد کنند تا بر عملکرد آن تأثیر بگذارند.

گزارش‌های استفاده از بواسیزوماب (آواستین)، دارویی که با تشکیل رگ‌های خونی برای توقف رشد تومور تداخل می‌کند، برای درمان شوانوم دهلیزی مرتبط با NF2 دلگرم‌کننده بوده است. اگرچه تنها تعداد کمی از افراد با این دارو درمان شده‌اند، اما نتایج شامل کوچک‌شدن قابل اندازه‌گیری تومور و ترمیم نسبی کم‌شنوایی در برخی، اما نه همه، بیماران است. این یک درمان تجربی است و نیاز به آزمایش بیشتری دارد، اما این نوید را دارد که داروهای دیگر نیز ممکن است مؤثر باشند. با تیم مراقبت‌های سلامتی خود در مورد این گزینه، از جمله عوارض جانبی بواسیزوماب صحبت کنید.

علاوه بر این، باید در مورد **آزمایش‌های بالینی موجود**، که مطالعات تحقیقاتی به دنبال درمان‌های جدید هستند، سؤال کنید.

سؤالاتی که می‌توانید از تیم مراقبت‌های سلامتی بپرسید

اگر در مورد خطر ابتلا به تومورهای سرطانی و 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. سؤالات زیر را از تیم مراقبت‌های سلامتی خود بپرسید:

- خطر ابتلا به تومورهای سیستم عصبی در من 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 خانواده‌تان جهش NF2 داشته 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؟

- آیا آزمایش ژنتیک را در نظر بگیرم؟

منابع مرتبط

[ژنتیک سرطان](#)

[آزمایش ژنتیک](#)

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

[جمع‌آوری سابقه سرطان خانوادگی](#)

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

[پرسش و پاسخ آزمایش ژنتیک خانواده](#)