

ابر حامی

آگاهی، بهبودی، رشد؛
برای همزیستان سرطان



آموزش‌های عمومی سامانه ابر حامی

www.abrhami.ir

نئوپلازی غدد دوران ریز نوع ۲



نئوپلازی غدد درون ریز متعدد نوع ۲

نئوپلازی غدد درون ریز متعدد نوع ۲ چیست؟

نئوپلازی غدد درون ریز متعدد نوع ۲ (MEN2) یک بیماری ارثی است که با ۳ نوع اولیه تومور مرتبط است: **سرطان مدولاری تیروئید**، **تومورهای پاراتیروئید** و MEN2. **فئوکروموسیتوم** براساس ویژگی‌های بالینی به زیرگروه‌های طبقه‌بندی می‌شود.

• **MEN2A**، که ۹۵٪ از خانواده‌های MEN2 را تحت تأثیر قرار می‌دهد. ۴ نوع وجود دارد:

۱. کلاسیک MEN2A

- A. سرطان مدولاری تیروئید: ۹۸٪ تا ۱۰۰٪ با MEN2A تحت تأثیر قرار می‌گیرند
- B. فئوکروموسیتوم، تومور خوش خیم (غیرسرطانی) غدد فوق کلیوی: ۵۰ درصد با MEN2A تحت تأثیر قرار گرفته است.
- C. آدنوم پاراتیروئید (یک تومور خوش خیم) یا هیپرپلازی، به معنای افزایش اندازه غده پاراتیروئید: ۵٪ تا ۱۰٪ با MEN2A تحت تأثیر قرار گرفته است.

۲. MEN2A با آمیلوئیدوز لیکن جلدی (CLA)

۳. MEN2A با بیماری هیرشپرونک (HD)

۴. سرطان مدولاری تیروئید خانوادگی. (FMTC)

• **MEN2B**، که ۵٪ از خانواده‌های MEN2 را تحت تأثیر قرار می‌دهد

- سرطان مدولاری تیروئید: ۹۸٪ تا ۱۰۰٪ با MEN2B تحت تأثیر قرار می‌گیرد
- فئوکروموسیتوم: ۵۰٪ با MEN2B تحت تأثیر قرار گرفته است
- نورومای مخاطی که یک تومور خوش خیم بافت عصبی روی زبان، لب‌ها و سراسر دستگاه گوارش است: ۹۵٪ تا ۹۸٪ مبتلا می‌شوند.
- مشکلات گوارشی ناشی از مشکلات عصبی در دستگاه گوارش: ۷۵٪ تا ۹۰٪ تحت تأثیر قرار می‌گیرند.
- مشکلات عضلانی، مفاصل و ستون فقرات: ۹۵٪ تحت تأثیر قرار می‌گیرند
- ویژگی‌های معمولی صورت، از جمله لب‌های متورم و پلک‌های ضخیم: ۷۵٪ تا ۹۰٪ تحت اثر قرار می‌گیرند.

علت MEN2 چیست؟

MEN2 یک بیماری ژنتیکی است. این بدان معنی است که خطر سرطان و سایر ویژگی‌های MEN2 می‌تواند از نسلی به نسل دیگر در یک خانواده منتقل شود. ژن مرتبط با MEN2 RET نام دارد. جهش (تغییر) در ژن RET خطر ابتلا به سرطان مدولاری تیروئید و سایر تومورهای مرتبط با MEN2 را در فرد افزایش می‌دهد.

MEN2 چگونه به ارث می‌رسد؟

به‌طور معمول، هر سلول دارای ۲ نسخه از هر ژن است: ۱ نسخه از مادر و ۱ نسخه از پدر. MEN2 از یک الگوی توارث اتوزومال غالب پیروی می‌کند که در آن یک جهش، تغییری در توالی DNA که توالی پروتئین را تغییر می‌دهد، تنها در ۱ کپی از ژن اتفاق می‌افتد. 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 دارند که باعث MEN2 شده است، 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، خطر ابتلا به خواهر و برادر به میزان قابل توجهی کاهش می‌یابد، اما ممکن است خطر آنها همچنان بالاتر از خطر متوسط باشد. اگر کودکی ژن جهش یافته RET را از والدین مبتلا به ارث ببرد، تقریباً ۱۰۰ درصد احتمال ابتلا به سرطان مدولاری تیروئید و احتمال کمتری برای ایجاد سایر ویژگی‌های این سندرم در طول زندگی وجود دارد.

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. برای اطلاعات بیشتر، با یک متخصص کمک باروری در یک کلینیک باروری صحبت کنید.

MEN2 چقدر شایع است؟

تخمین زده می‌شود که از هر ۳۰۰۰۰ نفر یک نفر دارای MEN2 است. اکثر افراد مبتلا به MEN2B هیچ سابقه خانوادگی این بیماری را ندارند. آنها یک جهش نو (جدید) در ژن RET دارند. تصور می‌شود کمتر از ۵ درصد از افراد مبتلا به MEN2A دارای جهش de novo در ژن RET هستند.

MEN2 چگونه تشخیص داده می‌شود؟

FMTC در خانواده‌هایی مشکوک است که ۲ مورد یا بیشتر از سرطان تیروئید مدولاری دارند و شواهدی از مشکلات پاراتیروئید یا غده فوق کلیوی وجود ندارد.

هنگامی که حداقل ۲ تومور از ۳ تومور شایع مانند سرطان مدولاری تیروئید، فئوکروموسیتوم یا آدنوم پاراتیروئید در ۱ نفر یا یکی از بستگان نزدیک وجود داشته باشد، مشکوک به MEN2A است. اقوام نزدیک

عموماً پدر و مادر، خواهر و برادر و فرزندان در نظر گرفته می‌شوند. کارسینوم مدولاری تیروئید در کودکان زیر ۲ سال گزارش شده است، اگرچه بیشتر در سنین ۵ تا ۱۸ سالگی ایجاد می‌شود.

MEN2B در کودکان مبتلا به نورومای مخاطی، به معنی توده‌های نوک زبان، و ویژگی‌های معمولی صورت، مانند لب‌های ضخیم، مشکوک است. سرطان مدولاری تیروئید می‌تواند خیلی زود در دوران کودکی رخ دهد.

آزمایش ژنتیکی برای جهش در ژن RET در دسترس است. برای افرادی که سابقه خانوادگی FMTC MEN2A، و MEN2B دارند و هر کسی که سرطان مدولاری تیروئید تشخیص داده شده، توصیه می‌شود. جهش در ژن RET در بیش از ۹۵ درصد از خانواده‌های دارای MEN2A یا MEN2B و در بیش از ۸۵ درصد از خانواده‌های مبتلا به FMTC مشاهده می‌شود.

خطرات تخمینی سرطان مرتبط با MEN2 چیست؟

خطر ابتلا به سرطان مدولاری تیروئید در افراد مبتلا به MEN2 تقریباً ۱۰۰٪ برای همه زیرگروه‌ها است.

گزینه‌های غربالگری برای MEN2 چیست؟

باتوجه به خطر بالای سرطان تیروئید مدولاری، آزمایش ژن RET برای کودکان در معرض خطر هر یک از زیرگروه‌های MEN2 توصیه می‌شود. اگر یک جهش پرخطر پیدا شود، غده تیروئید باید با جراحی برداشته شود تا از ایجاد سرطان جلوگیری شود. بسته به نوع جهش، زمان جراحی می‌تواند از ماه‌های اول زندگی تا دوران کودکی یا بزرگسالی باشد. این جراحی در ماه‌های اول زندگی تا سال اول در کودکان مبتلا به MEN2B و تا سن ۵ سالگی در کودکان مبتلا به MEN2A توصیه می‌شود. برای بیماران مبتلا به MEN2A با جهش‌های با خطر متوسط، جراحی را می‌توان تا زمانی که کلسی‌تونین بالا می‌رود یا در دوران کودکی به تعویق انداخت. با این حال، نظارت دقیق توسط یک متخصص پزشکی باتجربه مهم است. اقدامات جراحی باید توسط جراح با تجربه در جراحی تیروئید در کودکان و با مدیریت سرطان مدولاری تیروئید انجام شود.

توصیه‌های غربالگری اضافی ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- **آزمایش خون** سالانه برای سطح کلسیم یونیزه و هورمون پاراتیروئید، از دوران کودکی (برای افراد مبتلا به MEN2A)

- آزمایش خون سالانه برای کاتکول آمین‌ها و متابولیت‌های کاتکول آمین (متانفرین و نورمتانفرین) که از دوران کودکی شروع می‌شود (برای افراد مبتلا به MEN2A و MEN2B)

• (MRI) تصویربرداری رزونانس مغناطیسی یا (CT) توموگرافی کامپیوتری یا (CAT) اسکن شکم برای تشخیص فئوکروموسیتوم، هر ۴ تا ۵ سال یا زمانی که سطوح غیر طبیعی کاتکول آمین یا متانفرین تشخیص داده شود.

دستورالعمل‌های غربالگری ممکن است در طول زمان با توسعه فناوری‌های جدید و یادگیری بیشتر در مورد MEN2 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.

درمان سرطان مدولاری تیروئید که به غدد لنفاوی گردن یا فراتر از آن گسترش یافته است چیست؟

برداشتن (برداشتن) غدد لنفاوی در گردن و قسمت بالایی قفسه سینه که توسط جراح مجرب با این روش انجام می‌شود، در ۱۰ تا ۲۰ درصد مواردی که به غدد لنفاوی گردن گسترش می‌یابد، می‌تواند منجر به درمان شود. درباره گزینه‌های درمانی سرطان تیروئید بیشتر بدانید

مطالعات اخیر روی داروهایی که ژن RET را هدف قرار می‌دهند، نویدبخش درمان سرطان مدولاری تیروئید است که به غدد لنفاوی، کبد، ریه یا سایر نقاط بدن گسترش یافته است. دو مورد از این ترکیبات، واندتانیب و کابوزانتینیب، به‌عنوان یک گزینه درمانی برای افراد مبتلا به سرطان مدولاری پیشرونده و متاستاتیک تیروئید در دسترس هستند. خطرات و مزایای جراحی اضافی باید با جراح یا متخصص غدد با تجربه این بیماری در میان گذاشته شود. سایر درمان‌های امیدوارکننده از طریق شرکت در یک کارآزمایی بالینی که یک مطالعه تحقیقاتی است، در دسترس هستند. برای یافتن کارآزمایی‌های بالینی مختص تشخیص خود، با تیم مراقبت‌های سلامتی صحبت کنید.

خطرات مرتبط با فئوکروموسیتوم چیست؟

فئوکروموسیتوم مرتبط با MEN2 تقریباً همیشه یک تومور خوش خیم است. با این حال، چنین تومورهایی معمولاً سطوح غیرطبیعی آدرنالین و نورآدرنالین تولید می‌کنند و ممکن است باعث فشارخون بالا، ضربان قلب سریع یا نامنظم، لرزش به معنی لرزش یا انقباضات غیرارادی عضلانی و ایست قلبی شوند که می‌تواند منجر به مرگ ناگهانی شود. درمان‌های پزشکی برای جلوگیری از این علائم بسیار مؤثر هستند و باید در زمان تشخیص و قبل از برداشتن تومور با جراحی شروع شوند. درباره فئوکروموسیتوم بیشتر بدانید.

درمان معمولی تومور پاراتیروئید چیست؟

افزایش تولید هورمون پاراتیروئید توسط یک تومور خوش خیم پاراتیروئید می‌تواند باعث هیپرکلسمی به معنای کلسیم خون بالا، سنگ کلیه و پوکی استخوان شود که به معنی ازدست‌دادن توده استخوانی باعث

شکستگی می‌شود. برداشتن تومور پاراتیروئید با جراحی اغلب این مشکل را درمان می‌کند. درباره [تومورهای پاراتیروئید](#) بیشتر بدانید.

سؤالاتی که می‌توانید از تیم مراقبت‌های سلامتی پرسید

اگر در مورد خطر ابتلا به سرطان تیروئید یا سایر تومورها 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 پرسید:

- خطر ابتلا به سرطان تیروئید من چقدر است؟
 - خطر ابتلا به انواع دیگر تومورها چیست؟
 - 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 MEN2 داشته باشید، سؤالات زیر را پرسید:
- آیا سابقه خانوادگی من خطر ابتلا به سرطان تیروئید 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](#)