

بسته خدماتی «ارزیابی ژنتیکی جهت تعیین ریسک سرطانهای وراثتی» (کد بسته HCT)

مقدمه:

با توجه به اینکه ۵-۱۰ درصد آمار مبتلایان به سرطان را سرطانهای ارثی تشکیل می دهد. شناسایی افراد ناقل این ژنهای وراثتی می تواند به جهت غربالگری و بررسی های دوره ای تشخیصی، درمانهای بموقع یا اقدامات پیشگیرانه، کمک کننده باشد. لذا بررسی های ژنتیکی در این زمینه از اهمیت خاصی در کاهش آمار مبتلایان و تشخیص به موقع و بهبود نتایج درمان برخوردار می باشد.

چه کسانی از تست ژنتیک به منظور خطر ابتلا به سرطان بهره می برند؟

- ۱- افرادی که خودشان یا بستگانشان تاریخچه ای دارند که خطر ریسک سرطانهای وراثتی را مطرح می کند.
- ۲- وقتی که اطلاعات حاصل از این بررسی بتواند در آینده از لحاظ بکارگیری مراقبتهای و روشهای تشخیصی پزشکی برای آن فرد یا فرزندانش کمک کننده و مفید باشد.
- ۳- در صورتی که بطور غیر معمول سرطان در سنین جوانی بروز کند.
- ۴- زمانی که چند بدخیمی بطور مستقل در یک فرد ایجاد شود.
- ۵- وقتی یک بدخیمی در هر دوی ارگانهای دو طرفه مثل کلیه یا پستان رخ دهد.
- ۶- در صورت ابتلا چند نفر از افراد نزدیک خانواده به یک نوع سرطان، بطور مثال ابتلا مادر و دختر و خواهران به سرطان پستان
- ۷- وقوع یک سرطان اختصاصی بطور غیر معمول مثلا سرطان پستان در مردان
- ۸- افراد دارای نقائص در زمان تولد از قبیل عمدتا ضایعات پوستی خوش خیم یا مشکلات اسکلتی که بعنوان بیماریهای وابسته به سندرمهای سرطانهای وراثتی شناخته شده اند.

چه تستهای ژنتیکی برای ریسک ابتلا به سرطان بر اثر عوامل وراثتی توصیه می شود؟

در میان بیش از ۵۰ نوع سندرمهای سرطانهای وراثتی که تا بحال شناخته شده اند، غالب جهشها و عوامل وراثتی که در اکثر متدها بررسی می شوند در این بسته در نظر گرفته شده است. فهرست این بسته خدماتی شامل تست های ژنتیکی در دسترس می باشد. ژنهای قابل بررسی عبارتند از:

● ژنهای BRCA1-BRCA2 وابسته به چند نوع سرطان از جمله سرطان پستان، تخمدان یا حتی در پروستات، پانکراس و همچنین سرطان پستان در اقایان، می باشد و می تواند در این مبتلایان و یا بستگان آنها یافت شود.

● ژن TP53 که با سرطان پستان، سارکومهای بافت نرم، سرطانهای استخوان (استئوسارکوم)، سرطان خون (لوسمی)، تومورهای مغزی، کارسینومای آدنوکورتیکال (سرطان غده آدرنال)، و افراد

- با سندرم Li-Farumeni در ارتباط است.
- ژن PTEN که امکان دارد در انواع بدخیمی های پستان، تیروئید، آندومتر بخصوص در سندرم Cowden یافته شود.
- ژنهای MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM که می تواند در سرطانهای کولو رکتال، آندومتر، تخمدان، لگنچه کلیه، پانکراس، روده کوچک، کبد، مجاری صفراوی، معده، مغز، پستان، مخصوصا در سندرم Lynch (سرطانهای غیر پولیپی وراثتی روده بزرگ) دخیل باشد.
- ژن APC مرتبط با سرطانهای کولو رکتال، پولیپهای متعدد غیر بدخیم کولون، توده های خوش خیم و بدخیم روده کوچک، مغز، معده، استخوان، پوست و سایر بافتها بخصوص در بیماری فامیلی پولیپ آدنوماتوس که دارای پولیپهای متعدد در کولون در سنین کودکی یا نوجوانی هستند.
- ژن RB1 مرتبط با بدخیمی های چشم (سرطان رتین)، تومور پینه آل (پینه آلوما)، استئوسارکوم، ملانوما، سارکوم بافت نرم، عمدتا رتینو بلاستوما
- ژن MEN1 h ژن وابسته به انواع سرطانهای پانکراس، تومور غدد آندوکرین، تومورهای معمولا خوش خیم پارا تیروئید و تومورهای غده هیپوفیز مخصوصا در بدخیمی های چند گانه آندو کرین تیپ ۱ (سندرم ورمر)
- ژن RET مرتبط با سرطان مدولاری تیروئید، فئوکروموسایتوما (تومورهای خوش خیم آدرنال) عمدتا در بدخیمی های چند گانه غدد آندوکرین تیپ ۲
- ژن VHL مرتبط با سرطانهای کلیه و تومورهای غیر بدخیم فئوکروموسایتوما، عمدتا در سندرم ون هیل لیندا
- ژن CDH1. HDGC. مرتبط با سرطان ارثی منتشر معده (Hereditary Diffuse Gastric cancer)
- ژن CDKN2A مرتبط با ملانومای فامیلیال

تست ژنتیک چگونه انجام میشود؟

- ۱ - پزشک خانواده یا سایر پزشکان متخصص یک یا چند مورد از تستهای ژنتیکی ذکر شده را بر حسب احساس ضرورت درخواست می نمایند.
- ۲ - نمونه کوچکی از بافت یا مایعات بدن مثل خون یا بعضی مواقع ترشحات بزاق از داخل گونه، سلولهای پوست، یا مایع آمنیوتیک که جنین را احاطه می کند، گرفته شده و به دستگاههای تعیین کننده توالی مولکولی DNA داده می شود.
- ۳ - اطلاعات آنالیز شده حاصل از دستگاه به گروه تخصصی ژنتیک جهت تهیه گزارش تحلیلی و استخراج نتایج اختصاصی تحویل داده می شود.
- ۴ - بعد از حصول نتیجه تست، باید به جهت تفسیر و تصحیح و همچنین الویت بندی موارد در راستای ارائه مراقبتها و توصیه های پزشکی مشاوره ژنتیک انجام شود.

این پروسه معمولا چندین هفته به طول می انجامد.

نهایتا بر اساس نوع ژن یافت شده، شخص مزبور به متخصصین مرتبط با حیطة بیماری که ریسک ابتلا به آن در فرد وجود دارد معرفی و ارجاع می شود تا در خصوص اقدامات تشخیصی و درمانی پیشگیرانه اقدام گردد.