



راهنمای بیماران

آزمایش ژنتیک BRCA+

برای بررسی سرطان پستان و تخمدان وراثتی

اقدامات توصیه شده در افراد حامل جهش در ژن

PALB2

انجام MRI سالانه پستان از ۳۰ سالگی

فواید انجام آزمایش

منحصر به فرد

نتایج آزمایش BRCA+ امکان انجام مداخلات پزشکی اختصاصی بیمار با هدف کاهش خطر ایجاد سرطان را فراهم می‌کند.

اثربخش

تحت نظر داشتن و چکاپ‌های پیوسته افراد حامل جهش و به حداکثر رساندن مراقبت پزشکی و افزایش اثربخشی بالینی.

مقررون به صرفه

بهبود قابل توجه پیامد بیمار و کاهش هزینه‌های پزشکی از طریق تشخیص و درمان زودتر سرطان.

آگاهی بخش

مشاوره بیماران و اعضای خانواده آن‌ها درباره علل اصلی الگوی سرطان پستان و یا تخمدان در خانواده آن‌ها.

بازدارنده

جلوگیری از انجام مداخلات پزشکی غیرضروری بر روی اعضای خانواده که جواب آزمایش جهش خانوادگی آن‌ها منفی است.

ساده

قابل انجام بر روی ۴ تا ۶ میلی‌لیتر خون

تغییر با اهمیت بالینی نامشخص

در بعضی موارد بدنبال انجام آزمایش ژنتیک جهش‌هایی پیدا می‌شوند که قبلاً مرتبط با سرطان گزارش نشده‌اند و از آن تحت عنوان "تغییر ژنتیکی با اهمیت نامشخص" یاد می‌شود. مشاهده چنین رویدادی نیاز به مشاوره ژنتیک و گذشت زمان برای انجام تحقیقات بیشتر دارد.

کنترل خطر ابتلا به سرطان در افراد حامل جهش در ژن‌های BRCA1/2 | PALB2 | CHEK2

چندین گزینه برای کنترل خطر ابتلا به سرطان در چنین افرادی وجود دارد. چکاپ‌های پیوسته با مراجعه به پزشک متخصص، جراحی‌های پیشگیرانه و درمان‌های دارویی از جمله این روش‌ها هستند.

اقدامات توصیه شده در افراد حامل جهش در ژن‌های

BRCA1/2

چکاپ‌های پیوسته

معاینه پستان توسط فرد متخصص هر ۶-۱۲ ماه از ۲۵ سالگی

انجام MRI سالانه پستان از ۲۵ سالگی

جراحی‌های پیشگیرانه

برداشتن بافت (پستان، تخمدان و لوله‌های فالوپ) در معرض خطر

مداخلات دارویی

مصرف برخی از داروهای کنترل‌کننده و به تاخیر اندازنده وقوع مجدد سرطان (مانند تاموکسیفن)

اقدامات توصیه شده در افراد حامل جهش در ژن

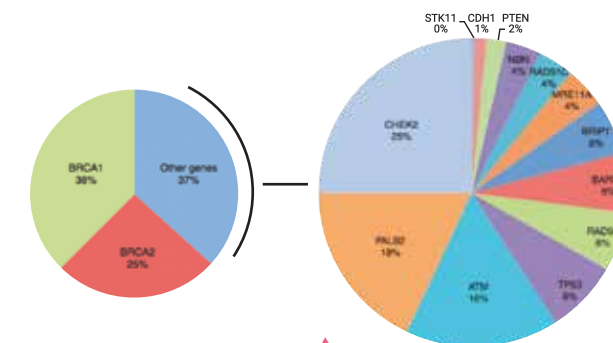
CHEK2

انجام MRI سالانه پستان از ۴۰ سالگی

تغییرات ژنتیکی در ژن‌های BRCA1 و BRCA2 از مهمترین عوامل خطر ابتلا به سرطان پستان و تخمدان ارثی هستند. افرادی که یک تغییر ژنتیکی بیماری‌زا را به ارث برده‌اند خطر ابتلا به سرطان در آن‌ها به‌طور چشمگیری افزایش می‌یابد. شناسایی این افراد در معرض خطر می‌تواند منجر به کاهش خطر و تشخیص زودهنگام شده و باعث افزایش شانس درمان شود. اگرچه تغییرات ژنتیکی در سایر ژن‌ها غیر از BRCA1/2 به ندرت رخ می‌دهند، اما می‌توانند در افزایش خطر ابتلا به سرطان پستان و تخمدان ارثی دخیل باشند (شکل ۱).

آزمایش BRCA+ علاوه بر ارزیابی ژن‌های BRCA1 و BRCA2، ژن‌های PALB2، CHEK2، ATM و TP53 که از شایع‌ترین ژن‌های جهش‌یافته در بیماران مبتلا به سرطان پستان بعد از ژن‌های BRCA1 و BRCA2 هستند را هم بررسی می‌کند. جهش‌های ژنتیکی مربوط به ۹۰٪ موارد سرطان پستان وراثتی در یکی از این ژن‌های مورد بررسی در این آزمایشگاه قرار دارد (شکل ۱).

به‌علاوه در آزمایش ژن‌های MSH1، MSH2، MSH6، PMS2 و EPCAM هم بررسی می‌شوند که با سندرم لینچ و سرطان تخمدان وراثتی ارتباط دارند. جهت کسب اطلاعات در مورد سندرم لینچ بروشور آزمایش MMRScreen را مطالعه فرمایید



شکل ۱: فراوانی جهش‌های بیماری‌زا در ژن‌های سرطان پستان بر اساس ۱۶ مطالعه انجام گرفته بر روی بیماران مبتلا به سرطان پستان وراثتی در جوامع مختلف.

چه کسانی نیاز به انجام آزمایش ژنتیک BRCA+ دارند؟

از آنجایی‌که جهش در ژن‌های BRCA1/2 در یک جامعه بسیار به ندرت روی می‌دهد بیشتر محققان بر این باورند که آزمایش ژنتیک برای افراد سالم تنها در صورتی انجام شود که وجود سابقه خانوادگی در فرد امکان وجود جهش‌های بیماری‌زا در ژن‌های فوق را نشان دهند.

فاکتورهای مختلفی وجود دارند که براساس آن‌ها می‌توان تخمین زد که آیا سابقه خانوادگی فرد می‌تواند با احتمال وجود جهش‌های بیماری‌زا در ژن‌های فوق مرتبط باشد یا خیر.

این فاکتورها عبارتند از:

وجود ابتلا به سرطان پستان قبل از سن ۴۵ سالگی

ابتلا به سرطان پستان دوطرفه قبل از سن ۵۰ سالگی

ابتلای فرد به صورت همزمان به سرطان پستان و تخمدان و یا وجود رویداد مشابه در یکی از افراد خانواده

چندین مورد ابتلا به سرطان پستان در یک خانواده

دو و یا بیش از دو مورد ابتلا به سرطان مرتبط با BRCA1/2 در یک فرد از خانواده

وجود سرطان پستان در فرد مذکر خانواده

منفی بودن هر سه گیرنده هورمونی (ER/PR/HER2) با سن ابتلا قبل از ۶۰ سالگی

جواب‌های احتمالی آزمایش به چه معنا هستند؟

مثبت

جواب مثبت بدین معنا است که فرد آزمایش شده، حامل جهش بیماری‌زا در یکی از ژن‌های BRCA1/2، PALB2 یا CHEK2 است و در نتیجه احتمال ابتلای این فرد به سرطان‌های مشخصی بیشتر است. با این حال مثبت بودن این آزمایش در فرد سالم نمی‌تواند گویای این باشد که فرد حتماً به سرطان مبتلا می‌شود.

آزمایش ژنتیک مثبت همین‌طور می‌تواند برای نسل‌های بعدی هم مهم تلقی گردد. به عنوان مثال هم‌زن و هم‌مرد حامل جهش بیماری‌زا در ژن‌های BRCA1/2 چنانچه حتی خودشان به سرطان مبتلا نشوند با احتمال ۵۰٪ می‌توانند این جهش بیماری‌زا را به فرزندان خود منتقل کنند.

همین‌طور چنانچه فردی متوجه شود که دارای جهش بیماری‌زا در ژن‌های فوق است این بدین معنا است که خواهران و برادران وی نیز هر یک به احتمال ۵۰٪ ممکن است جهش فوق را به ارث برده باشند.

منفی

جواب منفی بدین‌معناست که انجام آزمایش ژنتیک تا حدودی به سابقه سرطان در خانواده فرد و همین‌طور وجود و یا عدم وجود فرد یا افرادی در خانواده که حامل جهش در ژن BRCA1/2 و یا دیگر ژن‌های شناخته شده مرتبط با ابتلا به سرطان هستند در ارتباط است.

چنانچه در خانواده درجه یک و یا دو، عضوی از خانواده وجود داشته باشد که حامل جهش بیماری‌زا در BRCA1/2، PALB2 و یا CHEK2 باشد در این‌صورت جواب منفی فرد معنی مشخصی دارد. این بدین معنا است که فرد جهشی را که در خانواده باعث ایجاد سرطان شده است را دارا نمی‌باشد و آن جهش را به نسل بعد خود نیز منتقل نخواهد کرد. خطر ابتلای فردی به سرطان با چنین شرایطی مشابه باقی افراد معمولی جامعه است.