

آیا خانواده من در معرض خطر است؟

سابقه سرطان در خویشاوندان نزدیک شما، نشانه‌ای از احتمال وجود سندرم لینچ در خانواده شما است. سرطان‌های سندرم لینچ شامل تومورهای روده، رحم (آندومتر)، تخمدان، معده، روده کوچک، پانکراس، کلیه (لگنچه کلیوی)، مجاری صفراوی، میزنا، مغز و نیز غدد سباسه است.

خطر سرطان در فردی با سندرم لینچ چقدر است؟

جدول زیر، احتمال بروز یکی از این سرطان‌های خاص در مرد یا زنی با سندرم لینچ را در مقایسه با جمعیت عادی، تا قبل از سن ۷۰ سالگی نشان می‌دهد.

نوع سرطان	خطر در جمعیت عادی	خطر در افراد مبتلا به سندرم لینچ
کولورکتال-مردان	۷-۸٪	۲۲-۷۴٪
کولورکتال-زنان	۶٪	۲۰-۵۲٪
رحم	۲-۳٪	۲۰-۶۰٪
تخمدان	۱-۲٪	۶-۷٪
معده	۱٪	۶-۹٪
سایر	<۱٪	۱-۷٪

MMR
screen



تهران، خیابان قائم مقام فراهانی، نرسیده به
خیابان شهید بهشتی، خیابان ادیب‌الممالک
فراهانی (دهم)، پلاک ۲۴، طبقه ۴، واحد ۲۳

✉ info@sagene.ir ☎ ۸۸۵۴۷۴۴۰-۲ (+۹۸۲۱)

MMR
screen



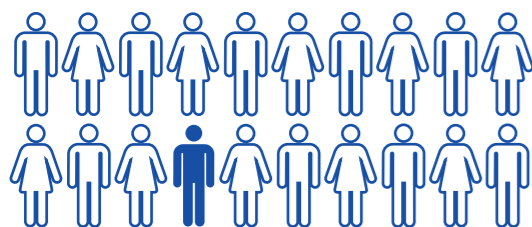
راهنمای بیماران

آزمایش MMRscreen
سرطان روده وراثتی

سرطان روده وراثتی چیست؟

سرطان روده بزرگ (کولون) شایع‌ترین نوع سرطان در افراد بالغ است. در برخی خانواده‌ها، تعداد بیشتری افراد مبتلا به سرطان روده در مقایسه با خانواده‌های دیگر وجود دارد. این ممکن است به معنای وراثت یک جهش ژنی باشد که خطر سرطان روده را افزایش می‌دهد. با این حال اغلب سرطان‌های روده، غیر وراثتی هستند و تنها ۵ تا ۱۰ درصد آن‌ها به سندرم‌های وراثتی مربوط می‌شوند.

۲۰ بیمار مبتلا به سرطان روده بزرگ



■ سندرم لینچ □ علل ناشناخته

سرطان کولورکتال غیر پولیپوز ارثی (HNPCC) که به‌عنوان سندرم لینچ نیز شناخته می‌شود، شایع‌ترین فرم سندرم‌های سرطان روده است. از میان سرطان‌های کولورکتال، حدود ۵٪ (کمتر از ۱ در ۲۰ مورد) از آن به نظر می‌رسد با سندرم لینچ مرتبط باشد. سرطان‌های روده وراثتی با علت‌های دیگر نیز وجود دارند که شیوع آن‌ها حتی کمتر است (مانند پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی).

چه ژن‌هایی در سندرم لینچ نقش دارند؟

حداقل چهار ژن مختلف با سندرم لینچ مرتبط هستند و ژن‌های بیشتری ممکن است در آینده کشف شوند. این چهار ژن به نام‌های MLH1، MSH2، MSH6 و PMS2 شناخته می‌شوند. اغلب خانواده‌های مبتلا به سندرم لینچ، جهشی ارثی در ژن‌های MLH1 یا MSH2 دارند. هر فرد با دو نسخه از ژن‌های مرتبط با سندرم لینچ متولد می‌شود، یک نسخه از هر ژن از مادر و نسخه دیگر از پدر به ارث می‌رسد. این ژن‌ها در هر یک از سلول‌های بدن یافت می‌شوند. ژن‌های سندرم لینچ همانند تصحیح غلط‌های املائی (Spell Check) در برنامه‌های کامپیوتری عمل می‌کنند. آنها را ژن‌های ترمیم کننده mismatch می‌نامند، زیرا بدن را به ساخت پروتئین‌هایی اختصاصی قادر می‌سازند که آسیب DNA (جهش‌های ژنی اکتسابی) را ترمیم می‌کنند. بدون این ژن‌ها، ممکن است آسیب DNA در یک سلول ایجاد شده و منجر به سرطان شود.

آزمایش MMRscreen چیست؟

این آزمایش تمامی نواحی کد کننده پروتئین در چهار ژن MLH1، MSH2، MSH6 و PMS2 را جهت یافتن جهش‌های بیماری‌زا در آنها با استفاده از جدیدترین تکنولوژی‌های آزمایشگاهی مورد بررسی قرار می‌دهد.

چه کسی می‌تواند آزمایش MMRscreen انجام دهد؟

برای تمامی افراد مبتلا به سرطان‌های سندرم لینچ با سابقه فامیلی مثبت و یا سن پایین ابتلا، انجام آزمایش ژنتیک سندرم لینچ بانظر پزشک معالج توصیه می‌شود. بهتر است پیش و پس از انجام آزمایش ژنتیک، مشاوره ژنتیک انجام شود.

اگر آزمایش ژنتیک جهشی را در فرد مبتلا شناسایی کند، دیگر اعضای خانواده ممکن است از نظر حامل بودن آن جهش خاص، آزمایش شوند.

برای مدیریت خطر ابتلا به سرطان در سندرم لینچ چه کارهایی می‌توان انجام داد؟

دستورالعمل‌هایی برای زنان و مردان مبتلا به سندرم لینچ جهت جلوگیری از بروز سرطان با استفاده از جراحی‌های پیشگیرانه یا غربالگری برای تشخیص زودرس آن وجود دارد که پزشک معالج شما در مورد آنها با شما صحبت خواهد کرد.

هدف از غربالگری سرطان، شناسایی هرچه سریع‌تر آن است تا احتمال تأثیر درمان بیشتر باشد. غربالگری همچنین می‌تواند از طریق شناسایی و برداشتن پولیپ‌های روده قبل از این‌که به سرطان تبدیل شوند، از ابتلا به سرطان روده جلوگیری کند.

آیا جراحی خطر ابتلا به سرطان را کاهش می‌دهد؟

جراحی که برای جلوگیری از ابتلا به سرطان انجام می‌شود، جراحی پیشگیرانه یا کاهش‌دهنده خطر نامیده می‌شود. به برخی افراد مبتلا به سندرم لینچ، سه نوع جراحی برای کاهش خطر ابتلا به سرطان پیشنهاد می‌شود:

جراحی برداشتن رحم (هیستکتومی)

جراحی برداشتن لوله‌های رحمی و تخمدان‌ها

جراحی برداشتن روده بزرگ

برخی از افراد، جراحی پیشگیرانه را انتخاب می‌کنند و برخی آن را انتخاب نمی‌کنند. به زنان مبتلا به سندرم لینچ توصیه می‌شود که رحم و لوله‌های فالوپ خود را پس از سن ۳۵-۴۰ سالگی یا پس از کامل‌شدن خانواده و تعداد فرزندان، خارج کنند. زنان همچنین بهتر است تخمدان خود را در همان زمان انجام هیستکتومی یا بعد از یائسگی بردارند.

برخی از افراد مبتلا به سندرم لینچ ممکن است پس از تشخیص سرطان روده، کولکتومی را به جای برداشتن قطعه‌ای از روده انتخاب کنند. اتخاذ این تصمیم بدین علت است که احتمال برگشت سرطان روده در افراد مبتلا به سندرم لینچ نسبت به سایر افراد بیشتر است.

تصمیم به انجام جراحی برای کاهش خطر سرطان کاملاً شخصی است. در صورت تمایل، جزئیات بیشتر را از پزشک یا مشاور ژنتیکی خود جویا شوید.

مزایا و معایب احتمالی آزمایش ژنتیکی کدام است؟

مزایا

نتایج می‌تواند به برخی از افراد در اتخاذ تصمیمات پزشکی و انتخاب سبک زندگی مناسب کمک کند.

ممکن است اطلاعات مهمی را برای افراد خانواده فراهم کند.

نتایج ممکن است به برخی افراد در تصمیم‌گیری برای انجام عمل‌های جراحی پیشگیرانه کمک کند.

نتایج ممکن است منجر به کاهش اضطراب در برخی افراد شود.

ممکن است علت ابتلای افراد خانواده به سرطان را توضیح دهد.

معایب

نتایج ممکن است منجر به افزایش اضطراب در برخی افراد شود.

افراد خانواده ممکن است دارای نظرات مختلفی در ارتباط با به اشتراک گذاشتن نتایج آزمایش ژنتیکی داشته باشند.