

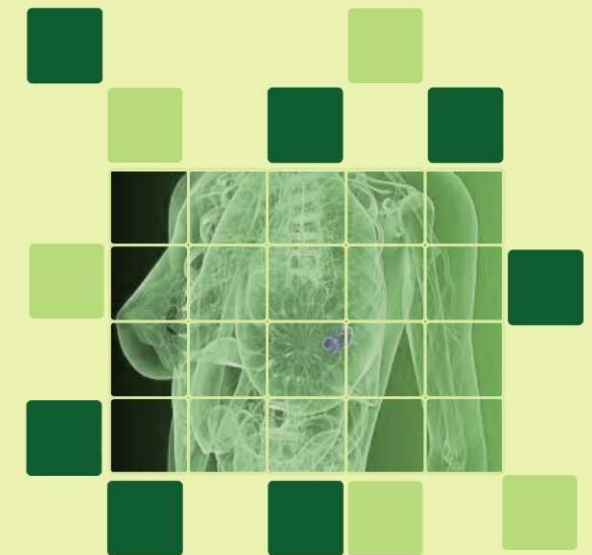


## آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

# پارسله

### بررسی استعداد ژنتیکی ابتلا به سرطان پستان

نمپ ۲۵ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسله)



**Parseh**  
Pathobiology &  
Genetics Lab.

تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار شهید گلاب  
نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نبش کوچه عابدزاده  
ساختمان پزشکان پارسله - طبقات اول تا چهارم  
تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲  
www.ParsehLab.com  
www.ParsehLab.net  
info@parsehlab.com

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.

### ۳- سابقه ابتلای قبلی به سرطان پستان / تخمدان:

زنانی که قبلاً سرطان پستان داشته اند شانس ابتلای مجدد آنها به این سرطان یا سرطان تخمدان بیشتر است.

### ۴- اثرات هورمونی: خانم هایی که شروع قاعدگی آنها قبل

از ۱۲ سالگی و یا سن یائسگی آنها بعد از ۵۵ سالگی باشد احتمال بروز سرطان پستان در آنها کمی بیشتر از عموم جامعه می باشد. همچنین زنانی که اولین بارداری آنها بعد از سن ۳۰ سالگی اتفاق افتاده احتمال بروز سرطان پستان در آنها کمی بیشتر از عموم جامعه است.

### ۵- درمان با هورمون استروژن: زنانی که بدلیل جلوگیری

از عوارض یائسگی از داروهای استروژنی آنها برای طولانی مدت استفاده می کنند شانس بیشتری برای ابتلای به سرطان تخمدان دارند.



### آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسله

تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار شهید گلاب - نرسیده به فلکه دوم صادقیه  
نبش کوچه عابدزاده - ساختمان پزشکان پارسله - طبقات اول تا چهارم  
تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

### نتیجه مبهم آزمایش ژن BRCA1/2 چه معنایی دارد؟

هنگامیکه نتیجه آزمایش BRCA1/2 تغییر ژنتیکی را نشان دهد که ارتباطی با بروز سرطان پستان در سایر افراد نداشته باشد آنگاه این نتیجه می تواند مبهم یا نامشخص فلمداد شود.

### اقدامات مراقبتی و درمانی برای افرادی که دارای نتیجه مثبت آزمایش ژنتیکی BRCA1/2 هستند.

۱- اقدامات مراقبتی: بررسی های دقیق برای شناسایی علائم ابتلا به سرطان پستان در افرادی که نتیجه مثبت آزمایش BRCA1/2 دارند. ممکن است ما را در تشخیص بیماری در مراحل اولیه یاری کند. اقدامات مراقبتی برای سرطان پستان شامل ماموگرافی و معاینات بالینی توسط پزشک می باشد. در خصوص سرطان تخمدان اقدامات تشخیصی زود هنگام شامل سونوگرافی ترانس واژینال، اندازه گیری مارکر CA-125 در خون و معاینات بالینی می باشد.

۲- جراحی پیشگیرانه: این نوع جراحی شامل برداشتن بافتی است که احتمال سرطانی شدن را دارند برداشتن پستان سالم (ماستکتومی) و نیز برداشتن تخمدان و لوله های سالم بطور پیشگیرانه تضمین کننده جلوگیری از بروز سرطان پستان نمی باشد. لذا نمی توان همه بافت ها و احشاء در معرض خطر را با اقدامات جراحی های پیشگیرانه برداشت. در عین حال، بعضی از زنان حتی بعد از برداشتن بافت های پستان و تخمدان دچار سرطان شده اند.

۳- دارو درمانی پیشگیرانه: در این رویکرد از مواد گیاهی و یا داروهای خاص برای پیشگیری و کاهش خطر ابتلا به سرطان یا عود سرطان قبلی استفاده می شود از داروهای مورد استفاده میتوان به تاموکسیفن اشاره نمود. بعضی از مطالعات نشان داده اند که مصرف تاموکسیفن میزان ابتلا به سرطان پستان مهاجم را تا ۴۹% در زنان در معرض خطر بالا را کاهش می دهد.

۴- ژن درمانی: در حال حاضر تصحیح ژنهای BRCA1/2 امکان پذیر نمی باشد لذا این رویکرد در اقدامات درمانی و یا پیشگیرانه جایگاهی ندارند.

### مزایای انجام آزمایش ژنتیکی سرطان پستان

از مزایای مهم آزمایش ژنتیکی با نتیجه منفی، اطمینان و آرامش بخشیدن به فرد و خانواده او و جلوگیری کردن از انجام اقدامات پیشگیرانه دارویی و جراحی می باشد. مزیت انجام آزمایش ژنتیکی با نتیجه مثبت، خروج از بلا تکلیفی و اتخاذ تصمیم صحیح و آگاهانه برای انتخاب اقدامات پیشگیرانه می باشد.

### هزینه های آزمایشات ژنتیکی BRCA1/2 و زمان مورد

#### نیاز برای حصول نتایج

هزینه انجام آزمایشات ژنتیکی BRCA1/2 در شرایط کنونی (سال ۹۶) ۲/۸۰۰/۰۰۰ تومان می باشد که ممکن است بخشی از این هزینه توسط بیمه پرداخت شود. انجام آزمایشات از هنگام خونگیری تا آماده شدن نتایج میتواند از چند هفته تا ۲ ماه بطول بیانجامد.

### عوامل موثر در افزایش احتمال خطر ابتلا به سرطان پستان / تخمدان

۱- سن: میزان خطر ابتلا با افزایش سن رابطه مستقیم دارد. هرچه سن بیشتر شود احتمال ابتلا به سرطان پستان / تخمدان بیشتر می شود. زنانی که دچار ژن معیوب BRCA1/2 هستند اغلب قبل از ۵۰ سالگی به این سرطان ها مبتلا می شوند.

۲- سابقه خانوادگی: زنانی که یک عضو درجه اول (مادر خواهر یا دختر) آنها به سرطان پستان / تخمدان مبتلا شده است. شانس بیشتری برای ابتلا به این سرطان ها را دارند.

همچنین زنانی که بستگان درجه اول یا دوم آنها به سرطان روده بزرگ مبتلا شده اند شانس بیشتری برای ابتلای آنها به سرطان تخمدان وجود دارد.

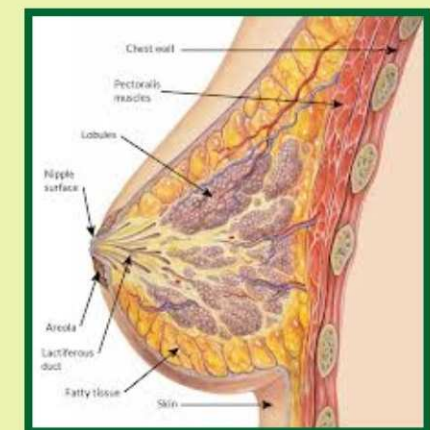


## مقدمه

سرطان پستان شایعترین سرطان در جمعیت زنان ایرانی است سالانه در ایران ابتلای حدود ۷۰۰۰ (هفت هزار) نفر به این بیماری تشخیص داده میشود بر اساس آمارهای جهانی، نوع ارثی سرطان پستان تقریباً ۵ تا ۱۰ درصد از همه انواع سرطان های پستان (اسپورادیک، فامیلیال، ارثی) در زنان را شامل میشود.

تغییر در ژنهای BRCA1/2 بعضی از زنان را به ابتلای سرطان پستان و تخمدان مستعد می کند. اگرچه تغییرات بیماریزای در ژنهای فوق الذکر احتمال بروز سرطان پستان/تخمدان را تا ۸۵ درصد افزایش می دهد اما محققین دنبال کشف ژنهای موثر دیگری هستند تا توضیحی برای بروز سایر انواع سرطان پستانی (غیر ارثی) پیدا کنند.

خانواده هایی که سابقه یک یا چند مورد از سرطان پستان، سرطان تخمدان و یا هر دو و یا سرطان پستان در عضو مذکر (مرد) را دارند. احتمال وجود تغییر (جهش) در ژنهای BRCA1/2 فرد مبتلا بسیار زیاد است. لذا ممکن است در خانواده های در معرض خطر بالا هیچگونه تغییری در ژنهای BRCA1/2 یافت نشود.



Breast Cancer

## گروههای در معرض خطر ابتلا به سرطان پستان

زنان در معرض خطر بالای ابتلا به سرطان پستان در مقایسه با عموم زنان جامعه به دو گروه تقسیم می شوند.  
 ۱- زنانی که میزان خطر ابتلا به سرطان پستان در آنها افزایش یافته است  
 ۲- زنانی که میزان خطر ابتلا به سرطان پستان در آنها با لاست. لازم است به خاطر سپرد که بیشتر زنان در طول عمر خود مبتلا به سرطان پستان نمی شوند. حتی اگر مشاور ژنتیک به شما بگوید که میزان خطر ابتلا به سرطان پستان در شما نسبت به عموم جامعه بیشتر است این گفته دلیلی برای ابتلای قطعی شما به سرطان پستان نیست.

## مفهوم میزان خطر ابتلا به سرطان پستان در شما بیشتر است، چیست؟

اگر میزان خطر ابتلا در سنین ۴۰ تا ۵۰ سالگی، ۸-۳ درصد تخمین زده شود (یعنی احتمال ابتلا به سرطان پستان از هر ۱۰۰ نفر ۳ تا ۸ نفر می باشد) و نیز میزان خطر ابتلا به سرطان پستان در طول عمر بیشتر از ۱۷ درصد و کمتر از ۳۰ درصد باشد. آنگاه گفته میشود که احتمال ابتلای به سرطان پستان در فرد افزایش یافته است. چراکه میزان ابتلای به سرطان پستان در طول عمر زنان جامعه حدود ۱۰ درصد می باشد. یعنی از هر ۱۰۰ نفر زن ۱۰ نفر در طول عمر به سرطان پستان مبتلا می شود.

## مفهوم میزان خطر ابتلا به سرطان پستان در شما زیاد است، چیست؟

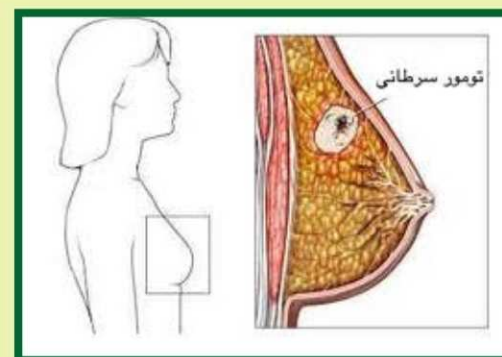
هنگامیکه میزان خطر ابتلا در سنین ۴۰ تا ۵۰ سالگی ۸ درصد یا بیشتر تخمین زده شود و نیز میزان خطر ابتلا به سرطان پستان در طول عمر ۳۰ درصد یا بیشتر باشد. آنگاه گفته می شود احتمال ابتلا به سرطان پستان در فرد زیاد است همچنین اگر احتمال یافتن ژن معیوب در خانواده بیش از ۲۰ درصد باشد آنگاه خطر ابتلا به سرطان پستان در اعضا آن خانواده زیاد است.

## تغییرات ژنهای BRCA1/2 به چه میزان باعث افزایش خطر ابتلا به سرطان پستان /تخمدان می شود؟

میزان احتمال ابتلای به سرطان پستان / تخمدان در طول عمر زنان به طور چشمگیری با توارث ژنهای BRCA1/2 معیوب افزایش و در اکثر موارد در سنین پایین تر (قبل از منو پاز) رخ می دهد. این زنان شانس بیشتری برای ابتلا به سرطان روده بزرگ را نیز دارند.

مردانی که دارای ژن معیوب BRCA1/2 هستند. شانس بیشتری برای ابتلا به سرطان پستان داشته خصوصاً اگر ژن BRCA2 معیوب باشد. تحقیقات نشان داده که وجود ژن معیوب BRCA1/2 احتمال بروز سرطان های دیگر از جمله لنفوم، ملانوم پانکراس، سرطان کیسه صفرا و معده را در بعضی از مردان و زنان افزایش می دهد.

بر اساس آمارهای جهانی حدود ۱۳ درصد از زنان در طول عمر مبتلا به سرطان پستان می شوند. این در حالی است که این رقم در زنانی که دارای ژن معیوب BRCA2 هستند به ۳۶ تا ۸۵ درصد افزایش می یابد. به عبارت دیگر چنانچه خانمی دارای ژن معیوب BRCA1/2 باشد ۳ تا ۷ برابر شانس بیشتر برای ابتلا به سرطان پستان (نسبت به زنان با ژن طبیعی) دارد. به طور کلی احتمال ابتلای زنان به سرطان تخمدان در طول عمر کمتر از ۲ درصد است این در حالی است که این احتمال در زنان دارای ژن معیوب BRCA1/2 به ۶۰-۱۶ درصد می رسد.



Breast Cancer

## نتیجه مثبت آزمایش ژنهای BRCA1/2 چه معنایی دارد؟

وجود سابقه سرطان پستان و یا تخمدان در یک خانواده ممکن است دلیل خوبی برای انجام آزمایش ژنتیکی بر روی فرد مبتلا باشد. اگر فرد مبتلا دارای ژن معیوب باشد آنگاه همان تغییر اختصاصی می تواند به عنوان یک تغییر (جهش) شناخته شده برای سایر اعضا خانواده مورد استفاده قرار گیرد. در این شرایط نتیجه مثبت آزمایش ژن های BRCA1/2 نشان دهنده ارثی بودن آن و افزایش احتمال بروز سرطان های خاصی از جمله سرطان پستان/تخمدان می باشد. نتیجه مثبت آزمایش. صرفاً نشان دهنده احتمال خطر بیشتر از بروز سرطان می باشد. لذا قطعیت بروز آنرا تضمین نمی کند ضمن اینکه زمان ابتلای فرد به سرطان را مشخص نمی کند. پیشگویی اثر بخشی آزمایشات غربالگری اختصاصی یا روشهای درمانی پیشگیرانه در افرادی که دارای ژن معیوب هستند غیر ممکن است. عبارت دیگر همه زنانی که یک ژن معیوب BRCA1/2 را به ارث برده اند دچار سرطان پستان نخواهند شد.

## نتیجه منفی آزمایش ژن های BRCA1/2 چه معنایی دارد

نتیجه منفی آزمایشات ژنتیکی BRCA1/2 بطور متفاوتی تفسیر می شود. اگر عضوی در یک خانواده عیب (جهش) شناخته شده در ژن BRCA1/2 داشته باشد. بررسی این تغییر (جهش) ژنتیکی در سایر اعضا خانواده می تواند در محاسبه میزان خطر بروز سرطان پستان آنان کمک کننده باشد این مورد. اگر فرد مورد آزمایش فاقد آن جهش شناخته شده باشد. آنگاه احتمال اینکه استعداد ژنی برای بروز سرطان داشته باشد بسیار ضعیف است لذا احتمال خطر بروز سرطان در او مانند سایر افراد جامعه می باشد.