



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تبریز

مرکز تشخیص ژنتیک تبریز

پیشرو در ارائه خدمات تخصصی ژنتیک پزشکی در شمالغرب کشور
عضو شبکه مراکز تشخیص پیش از تولد کشور

تشخیص زودرس و غربالگری سرطان پستان (طرح مریم)

دکتر ابراهیم سخن نیا

متخصص ژنتیک انسانی از دانشگاه منجستر انگلستان
فلوشیپ (دوره پنج ساله) ژنتیک مولکولی پزشکی . دانشگاه منجستر انگلستان
دانشیار ژنتیک پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تبریز



- تنها با مشاهده این سرطان به صورت مکرر در یک خانواده، نمی توان در مورد ارث بودن آن در این خانواده اظهار نظر قطعی نمود و تنها احتمال ارث بودن این سرطان در چنین خانواده ای بالا است.
- عدم ابتلای پدر یا مادر به این سرطان، احتمال انتقال آن به فرزندان را متغیر نمی سازد و ممکن است پدر یا مادر معرفاً حامل ژن مربوطه بوده و خود، بیمار نشده باشد.
- نتیجه مثبت آزمایش، معرفاً نشان دهنده احتمال خطر بیشتر از بروز سرطان می باشد. لکن قطعیت بر روی آنرا تضمین نمی کند ضمن اینکه زمان ابتلای فرد به سرطان را نیز مشخص نمی کند ولی لازم است درمان دارویی برای پیشگیری از سرطان انجام شود.
- هزینه آزمایشات ژنتیکی را فقط یکبار آنهم فرد مبتلا می پردازد و در صورت مشخص شدن ژن عامل بیماری افراد دیگر خانواده جهت غربالگری ژنتیکی برای آن ژن هزینه بسیار کمی را خواهند پرداخت.
- جهت اخذ اطلاعات بیشتر می توانید به مرکز مراجعه کرده و یا از طریق موبایل و تلفن و ایمیل با ما در تماس باشید.

نکات مهم:

آیا روش دقیق و قطعی وجود دارد که مشخص کننده وجود یا عدم وجود اختلالات این دو ژن کشف شده در یک فرد و یا یک خانواده باشد؟

در حال حاضر بهترین روشی که می تواند با اطمینان در مورد وجود یا عدم وجود ژن های سرطان پستان ارثی اظهار نظر نماید، روش تعیین توالی اجزای ژن (Sequencing) است. خوشبختانه هم اکنون امکان بررسی کلیه ژنهای عامل سرطان پستان با روش توالی یابی نسل جدید (NGS) فراهم شده است. در صورتی که خانمی ناقل یکی از دو ژن سرطان پستان باشد، احتمال ابتلای وی به این بیماری در طول زندگی ۵۰-۸۰ درصد می باشد.

هزینه های آزمایشات ژنتیکی غربالگری مولکولی سرطان پستان و زمان مورد نیاز برای حصول نتایج چقدر است؟
هزینه انجام آزمایشات ژنتیکی متغیر بوده که این رقم به تعداد آزمایشات از ژنهای مورد نیاز بستگی دارد. ممکن است بخشی از این هزینه توسط بیمه پرداخت شود. آمده شدن نتایج آزمایشات از هنگام خونگیری (خون وریدی) می تواند از چند هفته تا چند ماه به طول بی انجامد. اگر در فرد مبتلا به سرطان پستان ژن عامل بیماری مشخص گردد همان ژن در افراد دیگر خانواده در صورت تفایل با هزینه بسیار کم و در کوتاهترین زمان از نمونه خون وریدی بررسی خواهد شد.



به زنانی که تست ژنتیکی آنها مثبت شد
چه توصیه هایی می شود؟

انجام خودآزمایی پستان بصورت مرتب و ماهیانه در ۷ روز عادت ماهانه، معاینه های پزشک متخصص دو بار در سال، ماموگرافی سالانه و MRI پستان به منظور غربالگری در پستان سالم، توصیه می شود جهت کاهش خطر ابتلای پستان مجاور و پیشگیری عمل برداشتن پستان بازسازی پستان جهت حفظ زیبایی امکان پذیر است، انجام عمل بازسازی داوطلبانه انجام شود، بدیهی است که جهت کاهش خطر ابتلای سرطان تخدمان (در سنین ۳۵-۴۰ یا در سن جوانترین فردی که در خانواده سرطان تخدمان گرفته) نسبت به برداشتن تخدمان و لوله های تخدمان توصیه می شود.

به مردانی که در فامیل مرد مبتلا به سرطان پستان
دارند چه توصیه هایی می شود؟

مشاوره با متخصص ژنتیک در رابطه با احتمال میزان به ارث رسیدن سرطان به این افراد

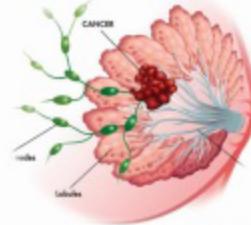
آموزش انجام خودآزمایی پستان بصورت ماهانه
معاینه سینه توسط پزشک دوبار در سال
ماموگرافی پایه و در صورت تشخیص پزشک تکرار سالیانه
انجام آزمایش سرطان پروستات (PSA)
مشاوره با پزشک جهت دریافت داروهای پیشگیرانه

ساعت پذیرش: ۹-۲۱



در چه مواردی پزشک به وجود زمینه‌های ارثی برای ایجاد سرطان پستان شک می‌کند؟

۱. سن پایین بیمار در هنگام ابتلا: سرطان پستان ارثی نسبت به سرطان غیرارثی اغلب در سنین پایین تری ایجاد می‌شود.
۲. وجود چند مورد سرطان پستان در خانواده یا سرطان های دیگر مثل سرطان تخمدان و رحم: ژن‌های معیوب ممکن است در ایجاد سرطان های دیگر و به ویژه سرطان تخمدان و رحم نقش داشته باشند. وجود توأم سرطان پستان و تخمدان در یک خانواده، قویاً احتمال سرطان پستان ارثی را مطرح می‌کند.



مشاوره ژنتیک در سرطان پستان

مشاوره ژنتیک برای مبتلایان به سرطان و نیز خانواده آنها انجام می‌گیرد به این صورت که ابتدا جمع آوری کامل اطلاعات، انجام شده و سپس در صورت نیاز، آزمایشات لازم انجام می‌پذیرد.

مراحل مشاوره ژنتیک عبارتند از:

- الف- ترسیم شجره نامه خانوادگی: پزشک مشاور قبل از انجام هرگونه آزمایش یا اقدام درمانی، شجره نامه کاملی از وضعیت خانوادگی بیمار را ترسیم می‌کند.
- ب- تعیین میزان احتمال ناقل بودن: پزشک مشاور بر اساس شجره نامه ترسیم شده مشخص می‌کند که احتمال ارثی بودن و احتمال ناقل بودن هر یک از اعضاء در این خانواده چقدر است.
- ج- توصیه به انجام آزمایش ژنتیکی: چنانچه در محاسبات بعمل آمده از طریق بررسی شجره نامه، احتمال ناقل بودن فرد بیش از ۱۰٪ تخمین زده شود، توصیه می‌شود که آزمایش ژنتیکی جهت قطعی شدن ناقل بودن فرد به عمل آید. برای انجام این آزمایش ۱۵ سی سی خون از یکی از افراد مبتلایه سرطان در فامیل فرد مورد نظر، و همچنین فرد مورد بررسی گرفته شده و آزمایشات مربوطه انجام می‌شود.

- د- انجام توصیه های لازم در صورت ناقل بودن: در صورتی که تیجه این آزمایش در مورد فردی ثابت و او ناقل باشد برای پیشگیری از ابتلای به سرطان توضیحات کاملی ارائه می‌شود. ضمناً ژن معیوب پیدا شده در افراد نزدیک دیگر خانواده در صورت تمایل بررسی می‌گردد.

چگونه سرطان پستان تشخیص داده می‌شود؟

- خودآزمایی پستان: بهترین زمان برای انجام معاینه ماهیانه، ۲ الی ۳ روز پس از قطع خونریزی ماهیانه می‌باشد.
- معاینه توسط پزشک: در صورتی که غده ای در پستان خود لمک کرده اید، اولین قدم در تشخیص، معاینه توسط پزشک جراح است. معاینه پستان از سن ۲۵ سالگی به بعد توصیه می‌شود. این معاینه باید در فواصل ۱۲-۶ ماه انجام شود.
- روش‌های تصویربرداری:
- ماموگرافی: در ماموگرافی، از اشعه ایکس برای عکس برداری از ساختمان های داخل پستان استفاده می‌شود. این روش یک روش سریع و ساده است. جهت تشخیص زودرس اولین ماموگرافی در سنین ۳۵-۳۹ سالگی انجام می‌شود و پسته به نظر پزشک بهتر است هر سال انجام شود.

- سونوگرافی: در این روش به جای اشعه ایکس، از امواج صوتی برای بررسی توده های پستانی استفاده می‌شود. سونوگرافی معمولاً در مواردی انجام می‌شود که پزشک به هر دلیل، بررسی های بیشتری را مصلاح بداند.

- MRI: یک روش تصویربرداری است که برای تشخیص ماهیت توده های پستانی به کار می‌رود. در این روش از امواج رادیویی و مغناطیسی که مستقیماً وارد بدن بیمار می‌شوند و تصاویر دقیقی از اندام های داخلی ایجاد می‌کنند، استفاده می‌شود.

آیا سرطان پستان ارثی است؟

سرطان پستان را می‌توان به دو دسته کلی تقسیم بندی کرد:

۱. سرطان پستان تک گیر (۹۰-۹۵ درصد موارد): مواردی هستند که اختلال مربوطه از خود فرد آغاز شده است و ارتباطی به نسل های بالاتر وی ندارد.

۲. سرطان پستان ارثی (۵-۱۵ درصد موارد): این سرطان ها از طریق ژن‌های معیوب، از پدر و مادر به فرزندان منتقل می‌شوند. در حال حاضر از میان ژنهای شناخته شده عامل سرطان پستان دو ژن شناخته شده شایع BRCA1 و BRCA2 وجود دارد که حدود ۷۵ درصد از موارد «سرطان پستان ارثی» توسط تغییرات این دو ژن از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شوند.



سرطان پستان یکی از شایع ترین سرطان‌ها در میان زنان محسوب می‌شود گرچه آقایان نیز مستثنی نیستند ولی خانم‌ها بیش از ۹۹٪ مبتلایان را تشکیل می‌دهند. سن ابتلایه این بیماری در کشور ما بین ۴۵ تا ۵۵ سال می‌باشد، در حالی که این سن در کشورهای غربی بین ۵۰ تا ۶۰ سال است. هر چقدر سرطان پستان زودتر تشخیص داده شود، درمان آن آسان‌تر و موفقیت آمیز‌تر است.

علائم سرطان پستان چیست؟

۱. توده یا تومور پستان: شایع‌ترین علامت سرطان پستان، وجود یک توده سفت، منفرد و بدون درد در پستان است.

۲. ترشح از نوک پستان: ترشحات نوک پستان بویژه اگر خونی، خونابه ای یا آبکی باشند و خروج آنها خود بخود و بدون فشار باشد، احتیاج به بررسی از نظر وجود سرطان دارند.

۳. تغییرات پوسته نوک پستان: هر گونه تغییر شامل فرورفتگی، برآمدگی، تغییر رنگ یا زخم باید مورد توجه قرار گیرد.

۴. تغییرات نوک پستان: توجه به فرورفتگی، قرمزی، پوسته پوسته شدن همراه با خارش، انحراف یا هر تغییری در نوک پستان مهم است.

۵. تغییر اندازه در پستان: غیر قرینه شدن اندازه پستانها که اخیراً ایجاد شده باشد، باید بررسی شود.

۶. بزرگی غدد لنفاوی زیربغل

مهمنترین عواملی که باعث افزایش خطر ابتلای

سرطان پستان می‌شوند کدامند؟

سن بالا، سابقه فامیلی ابتدایی این سرطان بخصوص در مادر، خواهر یا دختر، اولین حاملگی بالای ۳۰ سال، قاعده‌گی زیر ۱۲ سال، یائسگی بالای ۵۵ سال، عدم حاملگی، عدم شیردهی و هورمون درمانی بعد از یائسگی.

درمان سرطان پستان

درمان بستگی به درجه بدخیمی و مرحله گسترش تومور دارد و لی می‌تواند ترکیبی از جراحی (ماستکتومی یا برداشتن کامل پستان؛ برداشتن ربع پستان یا برداشتن بخش کوچکی از پستان) دارو درمانی (شیمی درمانی، بلوک هورمونی، آنتی پادی مونوکلولار) و رادیوتراپی باشد.