

ژنتیک و سرطان پستان



دکتر سیما مولوی

چرا سرطان پستان ؟

- رایج ترین سرطان در زنان میباشد
- یکی از عوامل اصلی مرگ و میر در زنان است
- طبق آمار جهانی از هر ۸ زن یک نفر در طول عمر مبتلا میشود



- تاکنون علت دقیق ایجاد سرطان پستان مشخص نشده است.

- عوامل ژنتیک و محیطی در ایجاد آن دخیل میباشند

- بخش کوچکی از سرطانهای پستان در اثر جهشهای ژنی ایجاد میشود



Breast cancer:

- Sporadic
- Familial
- Hereditary



اسپورادیک : فردی و مستقل
فامیلیال : وقتی در خانواده ای فردی به سرطان مبتلا
باشد گفته میشود سابقه خانوادگی ابتلا وجود دارد
ارثی : بر اثر جهشهای ژنی ایجاد میشود ، قابلیت توارث
دارد و نسبتا در سنین پایین تری ایجاد میشود



اهمیت سرطان ارثی؟

در این میباید که اگر بتوان افراد ناقل ژن معیوب
و به ظاهر سالم را قبل از بروز شناسایی کرد قابل
پیشگیری است

به همین علت در کشورهای پیشرفته در این مورد
تحقیق و بررسی فراوان است



-کلا حدود ۱۰٪ سرطانهای پستان با واریانت های ژرم لاین پاتولوژیک در ارتباط هستند

-ژنهای زیادی شناسایی شده اند که جهش در آنها باعث ایجاد سرطان در پستان میشود که همه آنها ارزش مطالعات بالینی و استفاده در بالین را ندارند

- مهمترین آنها که بیش از ۵۰٪ سرطانهای ارثی با آنها مرتبط میشوند :

BRCA1 روی کروموزم ۱۷

BRCA2 روی کروموزوم ۱۳

سطح بیان این ژنهای معیوب جهش یافته داده های پاتولوژیک متفاوت و گرید و درجه تهاجمی و شدت متفاوتی را باعث میشود



گفته شده کسی که ژن جهش یافته **BRCA1** دارد ۷۵٪ به سرطان پستان و ۴۵٪ به سرطان تخمدان مبتلا خواهد شد و در **BRCA2** ۷۱٪

در کل گفته شده است که در **lifetime** تا ۹۲٪ احتمال درگیری و ایجاد سرطان پستان با موتاسیون های ژنهای **BRCA1,2** دیده خواهد شد !
ژنهای دیگر با اهمیت کمتر :

TP53,ATM,CDH1,CHEK2,NBW,NF1,PALB2.....



چه استفاده ای از این ژنها میشود ؟

پیشگیری
درمان



آیا در همه افراد این ژن‌ها بررسی میشود ؟



روشهای شناسایی ژنهای معیوب ؟

برای ورود به این مرحله یکسری پرسشنامه های ویژه و
مدلهای کامپیوتری خاص وجود دارد

BOADICEA :The Breast and Ovarian Analysis of Disease
Incidence and Cancer Estimation Algorithm

BRCAPRO: Risk Estimator for Breast and Ovarian Cancer

CUZICK

CLAUS

GAIL

.....



ما در ایران در practice چه کنیم؟

افراد High Risk؟

برای شناسایی این افراد در کتب مختلف و مقالات جداول
پیچیده و مختلفی وجود دارد
لذا در این مبحث فقط به چند نکته مهم و کاربردی
میپردازیم



کلیات :

- فاصله

-تعداد

-سن

-مرد



کلیات کسانی کاندید مشاوره ژنتیک هستند :

- ابتلا یک فرد مذکر در خانواده به سرطان پستان
- ابتلای دو یا چند نفر در خانواده به سرطان پستان
- سرطان پستان در سنین پایین در خانواده
- دو نفر از بستگان خونی از یک سمت مبتلا به

سرطان پستان

سرطان تخمدان

سرطان پستان قبل از ۴۰ سالگی

سرطان تخمدان قبل از ۵۰ سالگی

-وجود ۳ نفر از بستگان خونی سمت پدر یا مادر

-وجود سرطانهای غیر عادی

- Tipple negative Breast ca بخصوص زیر ۴۰ سال



تست ژنيک منفي ؟



تست ژنتیک مثبت ؟



آیا زمان درمان پروفیلاکتیک اهمیت دارد ؟





► THANK YOU