



دکتر فرهاد موسی زاده

متخصص عمومی و جراح پستان

DrMoussazadeh.com

## جهش ژن BRCA1 و سرطان سینه

جهش ژن BRCA1 می‌تواند یکی از عوامل ابتلا به سرطان سینه باشد. ژن BRCA1 پروتئین‌هایی تولید می‌کند که مانع ایجاد تومورهای بدخیم در بدن می‌شوند. این ژن‌ها DNA آسیب دیده را ترمیم می‌کنند و مانع از تبدیل آن‌ها به توده‌های سرطانی پستان می‌شوند. اما در صورتی که خود این ژن‌ها دچار جهش شوند، نمی‌توانند وظیفه خود را به خوبی انجام دهند و به همین دلیل احتمال ابتلا به سرطان سینه، افزایش پیدا می‌کند. در این مقاله قصد داریم به صورت جامع در این باره توضیحاتی ارائه دهیم.

آنچه در مورد جهش ژن BRCA1 می‌خوانید.

- جهش ژن BRCA1 چیست؟
- چگونه می‌توان جهش ژن BRCA1 را تشخیص داد؟
- ریسک‌های ابتلا به جهش ژن BRCA1 چیست؟
- راه‌های پیشگیری از ابتلا به سرطان سینه چیست؟
- عوارض جهش معیوب ژن‌های BRCA1 چیست؟

## جهش ژن BRCA1 چیست؟

زمانی که ژن‌های BRCA1 تغییر می‌کنند یا جهش پیدا می‌کنند، پروتئینی که مانع ایجاد تومور می‌شود را تولید نمی‌کنند یا عملکرد ترمیم DNA را به خوبی انجام نمی‌دهند. این موضوع احتمال ابتلا به سرطان سینه و تخمدان را در خانم‌ها افزایش می‌دهد. این جهش ممکن است به صورت ژنتیکی از پدر یا مادر به فرزند به ارث برسد. اگر یکی از والدین این مشکل را داشته باشد، به احتمال ۵۰ درصد فرزند او نیز با همین مشکل متولد خواهد شد. افراد مبتلا به جهش ژن BRCA1 در سنین پایین بیشتر از افراد سالم به سرطان سینه مبتلا می‌شوند. خوشبختانه درصد کمی از مردم دنیا به این نوع جهش ژنی مبتلا هستند. آمار نشان می‌دهد که از هر ۴۰۰ نفر، یک نفر این مشکل را دارد.

## چگونه می‌توان جهش ژن BRCA1 را تشخیص داد؟



آزمایش‌های مختلفی برای تشخیص جهش ژنتیکی در BRCA1 وجود دارد. در ادامه تست‌هایی که برای تشخیص مورد استفاده قرار می‌گیرند را توضیح داده‌ایم.

- در برخی از آزمایش‌ها تغییرات منفی موجود در ژن BRCA1 که پیش از این در اعضای خانواده مشاهده شده، بررسی می‌شود.
- برخی از آزمایش‌ها تمام جهش‌های مضر موجود در ژن BRCA1 را بررسی می‌کنند.
- برخی از آزمایش‌ها توالی جهش به نسل‌های بعد را نیز مورد بررسی قرار می‌دهند.

برای تمامی این آزمایش‌ها به نمونه DNA نیاز است که از خون یا بزاق برداشته می‌شود. نمونه‌ها به آزمایشگاه ارسال می‌شوند و بعد از یک ماه نتیجه مشخص خواهد شد.

### چه افرادی به انجام این آزمایش‌ها نیاز دارند؟

به دلیل احتمال کم ایجاد جهش در ژن BRCA1، پزشکان معمولاً انجام این تست‌ها را به افرادی که سرطان سینه ندارند توصیه نمی‌کنند. مگر اینکه در خانواده آن‌ها شخصی مبتلا به این جهش وجود داشته باشد. همچنین این تست‌ها برای نوجوانان زیر ۱۸ سال انجام نمی‌شود. چرا که احتمال ابتلای این افراد به سرطان پستان علارغم وجود جهش ژنی کم است و در صورت ابتلا نیز راهکارهای برای پیشگیری از آن وجود ندارد و تنها موجب اضطراب می‌گردد.

گروه‌های زیر کاندیدهای مناسب برای انجام آزمایش‌های تشخیص جهش ژن BRCA1 هستند.

- افرادی که تا قبل از ۵۰ سالگی به سرطان سینه مبتلا شده‌اند.
- خانم‌هایی که به سرطان هر دو سینه مبتلا شده‌اند.
- افرادی که سرطان هر دو سینه و تخمدان را تجربه کرده‌اند.
- افرادی که اعضای خانواده آن‌ها به سرطان هر دو سینه یا تخمدان مبتلا هستند.
- افرادی که چند نفر در خانواده آن‌ها به سرطان سینه مبتلا شده‌اند.
- آقایانی که به سرطان سینه مبتلا شده‌اند.

تشخیص جهش ژن BRCA1 در یکی از اعضای خانواده، به سایر اعضا نیز کمک می‌کند. چرا که آن‌ها نیز پیگیری می‌کنند و می‌توانند در صورت وجود مشکل، سریع تشخیص دهند.

## ریسک‌های ابتلا به جهش ژن BRCA1 چیست؟



مطابق با آمار از هر هشت زن یک نفر به بیماری سرطان سینه مبتلا می‌شود. اما این آمار در بین افرادی که دارای جهش‌های ژنتیکی خاص مانند جهش BRCA1 هستند، بسیار بیشتر است. طبق تحقیقات انجام شده، حدود ۵۵ تا ۶۵ درصد از زنان دارای این جهش تا قبل از سن ۷۰ سالگی سرطان سینه را تجربه می‌کنند. همچنین احتمال ابتلا به متاستاز سرطان سینه در کسانی که این جهش را دارند، بیشتر است. بنابراین آن‌ها حتی بعد از درمان نیز باید به صورت مداوم تحت نظارت پزشک متخصص باشند.

این آمار کمی نگران کننده است. اما تنها ده درصد از مبتلایان به برست کنسر، دارای جهش ژن BRCA1 هستند که با انجام مراقبت‌ها و راهکارهای پیشگیرانه می‌توانند بیماری خود را به موقع تشخیص دهند. آن‌ها نیز مانند افراد معمولی می‌توانند برای درمان به موقع اقدام کنند و جلوی پیشرفت بیماری را بگیرند. برای اطلاعات بیشتر می‌توانید مقاله سایت [nationalbreastcancer](http://nationalbreastcancer) را بخوانید.

## راه‌های پیشگیری از ابتلا به سرطان سینه چیست؟

پیش از هر چیز باید بدانید که همه افراد دارای جهش ژن BRCA1 لزوماً به سرطان سینه مبتلا نمی‌شوند. تنها ریسک ابتلا در آن‌ها بیشتر است. پس لازم است پیش از هر چیز آرامش داشته باشید! در صورتی که خود یا یکی از اعضای خانواده‌تان به این نوع جهش ژنتیکی مبتلاست، حتماً با یک پزشک متخصص در این زمینه مشورت کنید. انجام اقدامات زیر می‌تواند به تشخیص به موقع بیماری و درمان زودهنگام آن کمک کند.

- پزشک ممکن است داروهای ضد استروژن به منظور کاهش یا انسداد تولید استروژن در بدن را تجویز کند.
- در صورت بروز مشکل، ممکن است برای پیشگیری از سرطان پستان یا درمان به موقع آن جراحی انجام شود.
- جراحی ماستکتومی پیشگیرانه در افراد مستعد قابل انجام است. آنجلینا جولی بازیگر سرشناس هالیوود از جمله افرادی بود که به صورت پیشگیرانه اقدام به ماستکتومی کرد. مزیت این روش حفظ پوست، هاله و نوک پستان است در واقع در این روش امکان عمل بازسازی پستان با پروتز و فلپ‌های شکمی وجود دارد.

اینکه بیماران از سابقه خانوادگی خود اطلاع داشته باشند و غربالگری‌های لازم را انجام دهند، تا حد زیادی به دفع خطر کمک می‌کند. برای اطلاعات بیشتر می‌توانید مقاله سایت [cdc](http://cdc) را بخوانید.

## عوارض جهش معیوب ژن‌های BRCA1 چیست؟

زاده



تحقیقات نشان می‌دهد که تفاوت‌هایی بین سرطان سینه و تخمدان در خانم‌های معمولی و خانم‌های مبتلا به جهش ژن BRCA1 وجود دارد. در ادامه به برخی از عوارض ژن معیوب BRCA1 اشاره کرده‌ایم.

- خانم‌هایی که سرطان سینه را تجربه می‌کنند، ممکن است بعد از مدتی متاستاز سرطان در سایر اعضا، سینه مقابل یا حتی همان سینه قبلی را تجربه کنند. به همین دلیل بسیاری از خانم‌ها هنگام درمان، ماستکتومی پیشگیرانه را برای سینه مقابل خود نیز انجام می‌دهند. این کار ریسک ابتلا دوباره به سرطان را کم می‌کند.
- سرطان پستان در خانم‌های دارای جهش ژن BRCA1، پیش آگهی کم‌تری نسبت به سایر خانم‌ها دارد. چرا که سلول‌های سرطانی این افراد معمولاً از گیرنده استروژن، گیرنده پروژسترون یا گیرنده HER2/neu برخوردار نیستند.

این عوارض با انجام معاینات دقیق توسط پزشک و تشخیص و درمان به موقع قابل پیشگیری هستند و مشکلی برای بیمار ایجاد نخواهند کرد. برای اطلاعات بیشتر می‌توانید مقاله سایت cancer را بخوانید.

## جمع بندی

در این مقاله اطلاعات جامعی در مورد جهش ژن BRCA1 ارائه دادیم. همانطور که خواندید افراد مبتلا به این جهش لزوماً به سرطان مبتلا نمی‌شوند. اما به دلیل ریسک بالا، باید مدام تحت نظارت پزشک متخصص پستان

باشند. روش‌های درمان سرطان سینه در این افراد نیز مانند سایرین است. دکتر فرهاد موسی زاده به گفته بیماران ایشان یکی از بهترین جراحان و متخصصان پستان در تهران به شمار می‌روند. ایشان می‌توانند با مشارکت متخصصین برتر ژنتیک و انکولوژی در این مسیر همراه شما باشند و راهکارهای کاربردی با بهترین نتایج به شما ارائه دهند. برای رزرو زمان مشاوره می‌توانید به بخش نوبت دهی سایت مراجعه نمایید.

دکتر فرهاد موسی زاده