

ژنتیک سرطان سینه

سمیه صمدی

فاطمه صمدی

مجتبی مقصودی

سرشناسه	زیمِرن، باربارا تی.
عنوان و نام پدیدآور	زنتیک سرطان سینه/باربارا تی زیمِرن؛ سمیه صمدی، فاطمه صمدی، مجتبی مقصودی.
مشخصات نشر	اراک: نشر یازان، ۱۳۹۳.
مشخصات ظاهری	۱۰۴ص.: مصور، جدول.
شابک	978-600-94644-1-8
وضعیت فهرست نویسی	فبا
یادداشت	عنوان اصلی: Understanding breast cancer genetics, c2004.
موضوع	پستان -- سرطان -- زنتیک
موضوع	پستان -- سرطان -- به زبان ساده
نشانسه افزوده	صمدی، سمیه، ۱۳۶۰ - مترجم
نشانسه افزوده	صمدی، فاطمه، ۱۳۶۳ - مترجم
نشانسه افزوده	مقصودی، مجتبی، ۱۳۵۳ - مترجم
رده بندی کنگره	RC 280.1393 280.1393 / ۵۵۱
رده بندی دیویی	۶۱۶/۴۱۶.۱۹۴۲۹۰۲۲
شماره کتابشناسی ملی	۳۵۵۱۰۱۸

نام کتاب	زنتیک سرطان سینه
نام انگلیسی کتاب	Breast Cancer Genetics
نویسنده	باربارا زیمِرن
مترجمین	سمیه صمدی، فاطمه صمدی، مجتبی مقصودی
ویراستار علمی	مجتبی مقصودی
ناشر	نشر یازان
چاپ	نویسنده
چاپ اول	1393
تعداد صفحات	104 صفحه
شابک	978-600-94644-1-8
ISBN	978-600-94644-1-8

کلیه حقوق برای نشر یازان محفوظ است. تکثیر تمامی یا قسمتی از این اثر به صورت حرفه‌ای یا چاپ مجدد، چاپ افست، پلّی کپی، فتوکپی و انواع دیگر چاپ ممنوع است و پیگرد قانونی دارد.

نشر یازان - آدرس درگاه اینترنتی: www.yazan.ir پست الکترونیکی: admin@yazan.ir

فهرست

- 4..... مقدمه
- 7..... 1- چه کسانی به سرطان سینه مبتلا می شوند؟
- 13..... 2- بیماری سرطان سینه چیست؟
- 32..... 3- نقش های ژن و وراثت
- 51..... 4- نقش BRCA1, BRCA2 و ژن های سرطان زای دیگر
- 62..... 5. مسائل پیشگیری و کنترل سرطان سینه
- 92..... 6. تحقیقات در زمینه سرطان سینه

اگرچه احتمال زیادی وجود دارد که یک خانم آمریکایی از بیماری های قلبی یا سرطان ریه جان خود را از دست دهد، اما سرطان سینه که دارای تشخیص پزشکی است بیشتر در آنها ترس و هراس ایجاد می کند. یک خانم اغلب، سینه اش را با زنانگی، تمایلات جنسی و روح خودش برابر می داند و ممکن است از بدشکلی بیشتر از مرگ هراس داشته باشد. این ترس زیاد می تواند او را از غربالگری های ساده مانند ماموگرافی یا معاینه خودش بازدارد. حتی ممکن است پس از یافتن توده نیز به دنبال توصیه های پزشکی نباشد. عواقب این اجتناب می تواند به قیمت مرگ و زندگی باشد.

اغلب زنانی که به سرطان سینه مبتلا می شوند سابقه خانوادگی از این بیماری ندارند، برخی از زنان تعدادی از اقوام نزدیکشان به سرطان سینه مبتلا بوده اند یا بر اثر آن جان باخته اند. زنان جوان سالم که سابقه خانوادگی قوی در ابتلا به سرطان سینه دارند غالباً از این که محکوم به سرطان باشند می ترسند. آنها از انتقال ژن « معیوب » به فرزندانشان هراس دارند. تست هایی برای غربالگری چنین ژن هایی پدید آمده اند اما بسیاری از زنان از انجام این تست ها هراس دارند.

پیامدهای دانستن اینکه فردی ناقل چنین ژنی است، چیست؟ این مساله چگونه بر شانس استخدام یا بیمه شدن آن فرد اثر می گذارد؟ شما چگونه با این آگاهی که ریسک ابتلا به سرطان سینه در سنین جوانی در شما بیشتر است و ممکن است بر اثر این بیماری جان خود را از دست دهید، زندگی خواهید کرد؟ آیا شما تحت عمل جراحی رادیکال پیشگیری کننده قرار خواهید گرفت تا زندگی خود را نجات دهید؟ پیچرفت تکنیک های زیست شناسی مولکولی به ما این امکان را می دهد تا بیماری هایی نظیر سرطان را در ابتدایی ترین مرحله یعنی ژن - بشناسیم. اگرچه تنها کسر کوچکی از سرطان های سینه واقعا ارثی هستند، اما می دانیم که آسیب به ژن ها در تمام سرطان ها رخ می دهد. در این صورت، سرطان سینه یک بیماری ژنتیکی است و شاید در نهایت بتوان با دستکاری ژنتیکی آن را درمان کرد.

تا چندی پیش سرطان سینه به صورت اشکاراً مورد بحث قرار نمی گرفت. این بیماری یک مساله خصوصی و حساس تلقی می شد، که احساس ترس و حتی شرم را ایجاد می کرد. قربانیان نگویند بخت اغلب تحت جراحی های ماستکتومی رادیکال (برداشتن برخی از سینه) قرار می گرفتند که بدشکل کننده بود و چند سال بعد بر اثر عود بیماری جان خود را از دست می دادند. بازماندگان این بیماری از رنج خود آگاه بودند اما فقط می توانستند امیدوار باشند که به این سرنوشت دچار نشوند. زمانه تغییر کرده است. ما در عصر هیجان- انگیز پیشرفت تکنولوژی جدید در پزشکی زندگی می کنیم. تست های تشخیصی می توانند سرطان ها را در مراحل اولیه که بیشتر قابل درمان هستند، شناسایی کنند. در درمان های جراحی، برش ها کوچکتر شده و ترمیم بعد از عمل وجود دارد. امروزه سرطان سینه موضوعی است که غالباً به تیتراصلی تبدیل می شود، به ویژه هنگامی که بیمار یک فرد مشهور باشد. از جمله زنان مشهور مبتلا به این بیماری بتی فوردر، هاپی راک فلر، شرلی تمپل بلک، بانوی اول سابق کلرادو دوتی لام، و اولیویا نیوتون- جان با جرات بیماری خود را به جهان اعلام کردند و ترس و خشم و درد خود و همچنین امید و عزم و اراده برای زنده ماندن خود را به اشتراک گذاشتند. آنها مرتباً زنان را به غربالگری منظم تشویق می کردند تا تومورهای آنها زود تشخیص داده و درمان شوند. آنها زنان را آگاه کرده اند که سرطان سینه می تواند برای همه رخ دهد و دلیلی برای احساس شرم نیست. بازماندگان سرطان سینه و خانواده های آنها همچنان از کنگره می خواهند بودجه تحقیقات سرطان سینه را افزایش دهند، آنها سازمان هایی مانند بنیاد سوزان جی. کومن تشکیل داده اند تا بودجه تحقیقاتی مربوط به این بیماری افزایش یابد. هر ساله، مشارکت در برنامه «پیش به سوی درمان» بنیاد کومن افزایش می یابد. در دنور در سال 1997، 1600 نفر، در سال 1998، 27.000 نفر و در سال 2000 حدود 53.000 نفر در این برنامه شرکت کردند. در همه جا زنان روبان های صورتی متمایزی داشتند که نشان می داد به سرطان سینه اهمیت می دهند. مجریان تلویزیون زنان را تشویق می کنند تا هر ماه خودشان معاینه انجام دهند و به ماموگرافی بروند.

با این وجود، میزان بروز سرطان سینه در حال افزایش است. امروزه یک زن آمریکایی یک هشتم شانس ابتلا به این بیماری را در طول زندگی خود دارد و هنوز بیش از 40.000 نفر بر

اثر این بیماری جان می سپارند. هیچ کس از سرطان سینه در امان نیست- حتی مردان. هنوز مشخص نشده چرا برخی افراد به سرطان سینه مبتلا می شوند و برخی دیگر مبتلا نمی شوند. حتی زنانی که جهش های ژن های مستعدکننده سرطان سینه BRCA1 و BRCA2 را به ارث برده اند، لزوماً به این بیماری مبتلا نمی شوند. شاید به این دلیل که محیط نیز در بیان این ژن ها نقش دارد.

این کتاب بدین منظور به نگارش درآمده که به خوانندگان عمومی کمک کند تا آنها بنیان های ژنتیکی سرطان های تک گیر و موروثی را بشناسند. در این مرحله از پیشرفت، پروژه ژنوم انسانی کار بجایی است و تلاش می کند از طریق ژن درمانی، نقص های ژنتیکی را تصحیح کند. من این کتاب را با بحث درباره اینکه چه کسی به سرطان سینه مبتلا می شوند، آغاز کرده ام و بیماران را براساس سن شروع، نژاد، جنسیت و امید به زنده ماندن تقسیم بندی کرده ام. تفاوت بین سرطان های سینه تک گیر و همگانی نیز مورد بحث قرار گرفته است. در فصل 2 بیولوژی کلی سرطان و به ویژه سرطان سینه ارائه شده است. زیست شناسی انواع مختلف سرطان سینه، با تأکید بر اینکه سرطان های تک گیر و موروثی چگونه پدید می آیند و اینکه چگونه مکان تومور می تواند بر عواقب آن تأثیر می گذارد، توضیح داده شده است. در فصل 3، مفهوم ژن ها ارائه شده است. اینکه آنها چه هستند و چه نقشی در سلول های نرمال و سرطان را ایفا می کنند. فصل 4 به نقش BRCA1، BRCA2 و ژن های دیگر که در سرطان سینه دخیل هستند، می پردازد. در این فصل به توصیف دلایل احتمالی سرطان سینه و اینکه چرا ژن های خاصی دخالت دارند، مرور مختصری بر چگونگی کشف این ژن ها و نقش جهش ژن های خاص در ایجاد این بیماری، پرداخته ام.

در فصل 5 به بررسی فاکتورهای ریسک، پیشگیری، غربالگری، تشخیص، درمان (فعلی و آینده)، تست ژنتیکی و مشاوره ژنتیکی پرداخته ام. فصل 6 به توضیح درباره تحقیقات فعلی می پردازد و اینکه چگونه می توان با شناخت سرطان سینه موروثی می توان سرطان تک گیر را شناخت به این امید که متدهای پیشگیری و درمان بهتری پدید آیند. در بخش ضمیمه نیز منابع را برای بیماران مبتلا به سرطان و دیگر خوانندگان علاقمند، فهرست کرده ام.