

Single
Gene



راهنمای پزشکان

آزمایش Single Gene

آزمایشی برای بررسی بیماری‌های
FAP | HDGC | MAP | LF | MEN2



آزمایش Single Gene

آزمایش Single Gene با استفاده از تکنولوژی کپیبرداری الکتروفورزیس (Sanger Sequencing) آگزون‌های کد کننده پروتئین در یک ژن خاص مرتبط با یک سرطان وراثتی ویژه را مورد بررسی قرار می‌دهد. ژن‌های قابل درخواست برای بررسی در این آزمایش شامل APC، MUTYH، CDH1، RET و TP53 می‌باشند.

آزمایش APC

انجام آزمایش APC، جهت تشخیص سندرم FAP (Familial Adenomatosis Polyposis)، در افراد با سابقه فردی بیش از ۲۰ پولیپ در کولون توصیه می‌شود. در موارد سابقه فردی تومور دسموئید، هپاتوبلاستوما، سرطان پاپیلری تیروئید و هیپرتروفی اپیتلیوم پیگمانته شبکیه مادرزادی دوطرفه یا چند کانونی (Congenital Hypertrophy of Retinal Pigment Epithelium- CHRPE) یا وجود ۱۰ تا ۲۰ پولیپ در کولون بهتر است انجام این آزمایش در نظر گرفته شود. سن ابتلا و سابقه خانوادگی در تصمیم‌گیری به انجام این آزمایش مهم است و انجام مشاوره ژنتیک پیش از انجام آزمایش توصیه می‌شود.

FAP کلاسیک و FAP خفیف (Attenuated FAP, AFAP) بیماری‌های اتوزومی غالبی هستند که هر دو در اثر جهش در ژن APC ایجاد می‌شوند. خطر ایجاد سرطان تا سن ۵۰ سالگی در افراد مبتلا به FAP تقریباً ۱۰۰ درصد است. بیشتر موارد سرطان در این افراد در کولون چپ رخ می‌دهد. همچنین خطر سرطان دئودنوم، هپاتوبلاستوما، مدولوبلاستوما و سرطان تیروئید افزایش می‌یابد. AFAP نوعی از FAP است که بیماری در سن بالاتری بروز می‌کند و تعداد پولیپ‌های آدنوماتوز کولون کمتر است.

تایید تشخیص FAP یا AFAP از طریق انجام آزمایش ژن APC بر روی نمونه خون (germline DNA) امکان‌پذیر است. در حدود ۳۰ درصد موارد FAP بدون وجود سابقه خانوادگی می‌باشند که در اثر جهش جدید (de novo) در ژن APC رخ داده است. در آزمایش APC، توالی تمامی آگزون‌های ژن APC با روش توالی‌یابی Sanger تعیین می‌شود.

آزمایش MUTYH

انجام آزمایش MUTYH، جهت تشخیص سندرم MAP (MUTYH Associated Polyposis)، در افراد با سابقه فردی بیش از ۲۰ پولیپ در کولون توصیه می‌شود. سن ابتلا و سابقه خانوادگی در تصمیم‌گیری به انجام این آزمایش مهم است و انجام مشاوره ژنتیک پیش از انجام آزمایش توصیه می‌شود. لازم به توجه است که برخی مبتلایان به MAP ممکن است مخلوطی از پولیپ‌های نوع آدنوما و sessile serrated آدنوما داشته باشند.

MAP بیماری اتوزومی مغلوبی است که در اثر جهش در هر دو نسخه ژن MUTYH ایجاد می‌شود، بنابراین اگر در شجره نامه الگوی توارث مغلوب دیده شود می‌توان آزمایش ژن MUTYH را قبل از انجام آزمایش APC انجام داد. در آزمایش MUTYH، توالی تمامی آگزون‌های ژن APC با روش توالی‌یابی Sanger تعیین می‌شود.

آزمایش CDH1

انجام آزمایش CDH1، در بیماران مبتلا به سرطان معده منتشر (Diffuse Gastric Cancer) یا سرطان پستان لوبولار توصیه می‌گردد. تخمین زده می‌شود که ۵۰٪ افراد مبتلا به هر یک از این سرطان‌ها دارای جهش ژنتیکی در ژن CDH1 می‌باشند. خطر ابتلا به سرطان معده منتشر و سرطان پستان لوبولار در افراد دارای جهش در ژن CDH1 به ترتیب ۷۰٪ و ۵۰٪ می‌باشد. اطلاع از وجود جهش ژنتیکی در این بیماران برای سایر اعضای خانواده که هنوز مبتلا نشده‌اند و امکان وجود جهش در آن‌ها وجود دارد نیز بسیار اهمیت دارد. در آزمایش CDH1، توالی تمامی آگزون‌های ژن CDH1 با روش توالی‌یابی Sanger تعیین می‌شود.

آزمایش TP53

انجام آزمایش TP53، جهت تشخیص سندرم Li-Fraumeni، در افراد زیر توصیه می‌شود:

افراد مبتلا به یکی از تومورهای مرتبط با سندرم Li-Fraumeni (مانند سارکوم بافت نرم، استئوسارکوم، تومور مغز، سرطان پستان، کارسینومای آدرنوکورتیکال) قبل از ۴۶ سالگی به همراه یکی از بستگان درجه یک یا دو مبتلا به یکی از این سرطان‌ها (به جز سرطان پستان اگر پروباند مبتلا به سرطان پستان است) پیش از ۵۶ سالگی

افراد مبتلا به چندین تومور (به جز چند تومور پستان)، که دو تا از این تومورها جزء طیف سرطان های سندرم Li-Fraumeni باشند و اولین سرطان قبل از ۴۶ سالگی رخ داده باشد.

افراد مبتلا به کارسینومای آدرنوکورتیکال، کارسینومای choroid plexus یا رابدومیوسارکومای نوع آنپلاستیک embryonal و سن ابتلا در هرسنی و بدون سابقه خانوادگی

بیماران مبتلا به سرطان پستان قبل از ۳۱ سالگی

سندرم Li-Fraumeni توارث اتوزومی غالب دارد و به علت جهش در ژن TP53 رخ می‌دهد. تایید تشخیص این سندرم از طریق انجام آزمایش ژن TP53 بر روی نمونه خون (germline DNA) امکان پذیر است و انجام مشاوره ژنتیک پیش از انجام آزمایش توصیه می‌شود. در آزمایش TP53، توالی تمامی آگزون‌های ژن TP53 با روش توالی یابی Sanger تعیین می‌شود.

آزمایش RET

انجام آزمایش RET، جهت تشخیص سندرم MEN2 (Multiple Endocrine Neoplasia type 2)، در افراد با سابقه فردی سرطان مدولری تیروئید توصیه می‌شود. حدود ۸۰ درصد موارد سرطان مدولری تیروئید اسپورادیک هستند و بقیه ارثی محسوب می‌شوند. موارد ارثی این سرطان در سن کمتری بروز می‌کنند. سندرم MEN2 توارث اتوزومی غالب دارد و به علت جهش در ژن RET رخ می‌دهد. سندرم MEN2 با ایجاد سرطان مدولری تیروئید، تومورهای پاراتیروئید و فئوکروموسیتوما مشخص می‌شود. در افراد مبتلا به سندرم MEN2A، سرطان مدولری تیروئید، فئوکروموسیتوما و هیپرپاراتیروئیدی اولیه دیده می‌شود. در افراد مبتلا به سندرم MEN2B، سرطان مدولری تیروئید، فئوکروموسیتوما، نورومای موکوزال و نورومای گانگلیون روده باریک ایجاد می‌شود و هیپرپاراتیروئیدی دیده نمی‌شود. در سندرم MEN2A جهش در آگزون‌های ۱۰، ۱۱ و ۱۳ و در سندرم MEN2B جهش در آگزون های ۱۴ تا ۱۶ ژن RET رخ می‌دهد.

تایید تشخیص سندرم MEN2 از طریق انجام آزمایش ژن RET بر روی نمونه خون (germline) امکان پذیر است. در آزمایش RET، توالی آگزون‌های ۱۰، ۱۱، ۱۳-۱۶ ژن RET با روش توالی یابی Sanger تعیین می‌شود.

تهران، خیابان قائم مقام فراهانی، نرسیده به خیابان شهید بهشتی، خیابان ادیب‌الممالک فراهانی (دهم)
پلاک ۲۴، طبقه ۴، واحد ۲۳

۰۲۱-۸۸۵۴۷۴۴۰ (+۹۸۲۱) | info@sagene.ir

