

توجه ویژه به مشاوره ژنتیک در دوره بارداری در سندرم‌های سرطان خانوادگی

سردبیر محترم:

خانم ۳۳ ساله‌ای در دوران بارداری (۶ ماهگی) $G_3P_1Ab_1$ جهت مشاوره حین بارداری در آذر ماه ۱۳۸۴ به اینجانب ارجاع گردید. این خانم به دنبال ازدواج نوه عمو^۱ متولد شده بود که پدر وی در سن ۶۳ سالگی مبتلا به دیابت در اثر سکته قلبی فوت شده بود. وی دارای ۱ خواهر، ۳ برادر و مادری سالم بود. سایر بستگان درجه دو این خانم (عمه - عمو - خاله - دایی) بدون مشکل طبی خاصی بودند.

ایشان به دنبال ازدواج با یک فرد غیرفامیل^۲ دارای یک فرزند پسر (۴ ساله) و یک مورد سقط بود. همسر ایشان ۳۶ ساله، دارای ضایعه^۳ استخوانی خوش‌خیم در انگشت دوم پای راست و با درد و سیانوز در سن ۳۳ سالگی بوده که به دنبال تیبی ۲ ماهه تظاهر یافته بود. در اسکن استخوان^۴ ضایعه‌ای خفیف گزارش شد و در ۲ سال اخیر نیز پیشرفتی نداشته است.

خواهر همسر این خانم در ۲۳ سالگی با تشخیص سرطان استخوان فمور و متاستاز به ریه فوت شده بود. سایر خواهران و برادران همسر سالم و بدون مشکل بودند. یک عمه همسر بدلیل سرطان ریه تشخیص داده شده در ۴۱ سالگی، در سن ۴۵ سالگی فوت می‌نماید. عمه دیگر (۵۰ ساله) و خاله (۴۵ ساله) همسر سابقه ماستکتومی یکطرفه با پیش‌آگهی خوب داشته بوده‌اند. شجره‌نامه کامل این خانواده در شکل ۱ آمده است.

در پیگیری حاملگی اخیر ایشان، با توجه به سونوگرافی دوران بارداری و با عنایت به مؤنث^۴ بودن جنین با توجه به احتمال خطر ۵۰٪ بیماری سرطان جنین یک متخصص زنان و یک متخصص اطفال توصیه جدی به

ختم حاملگی نموده بودند و این مادر جهت مشاوره ژنتیک برای ختم حاملگی به اینجانب مراجعه نمود.

به نظر می‌رسد همکاران متخصص زنان و اطفال با توجه به سابقه فامیلی، به یک نوع بیماری وابسته به جنس غالب^۵ فکر می‌کرده‌اند و لذا احتمال سرطان در این کودک را ۵۰٪ تخمین زده بوده‌اند اما براساس اطلاعات موجود هیچ نوع سرطان خانوادگی وابسته به جنس غالب تاکنون گزارش نشده است. از سوی دیگر تشخیص سرطان همسر این خانم هرگز قطعی نشده است. از پاتولوژی ضایعه توموری خواهر همسر نیز اطلاع دقیقی در دست نیست. نوع ضایعه عمه و خاله همسر نیز قطعی نشده است. با توجه به پیگیری‌های به عمل آمده، اطلاعات متخصص زنان و اطفال راهنمایی کننده خانم نیز بیش از موارد ذکر شده نبود. به خانواده توصیه شد هرگز به ختم حاملگی فکر نکرده و با آرامش خاطر به حاملگی ادامه دهند، چرا که:

۱. جنین در شش ماهگی حاملگی بسر می‌برد و ولوج روح قطعی بود و در این سن امکان سقط جنین شرعی و قانونی وجود نداشت.
۲. هیچ‌یک از انواع سندرم‌های مستعد کننده سرطان ارثی^۶ در این خانواده قطعیت نیافته بود.
۳. سرطانها هرچند در سنین پایین در خانم‌های دو نسل اتفاق افتاده بود؛ ولی نوع آنها تشابهی نداشت و در ارگان‌های زوج یکطرفه و به نفع احتمال تشخیص سندرم سرطان خانوادگی نبود.
۴. ضایعات پستانی نیز یکطرفه بوده و در چند سال اخیر پیشرفت نکرده است.
۵. ضایعه استخوانی همسر از لحاظ پاتولوژیک قطعی نشده و پیشرفت جدی نیز نکرده بود.

1- Second cousin
2- Unrelated marriage
3- Bone scan
4- Female

5- X- linked dominancy
6- Inherited cancer predisposing syndrome

نگارنده، تاکنون مقاله‌ای به تشخیص قبل از تولد (PND)^۲ سرطان‌های خانوادگی و اندیکاسیون سقط درمانی آنها حتی در جوامع غیراسلامی نپرداخته است. در جستجوی بانک اطلاعاتی Medline با استفاده از فرازهای "Familial Cancer Syndromes" و "Prenatal diagnosis" فقط یک مقاله (۲) بدست آمد که در خصوص سندرم Li-Fraumeni بود که تشخیص آن نیز در این خانواده منتفی است. توجه به نکات فوق الذکر در اینگونه موارد برای همکاران و دست‌اندرکاران ضروری به نظر می‌رسد. معیارهای تشخیص قبل از تولد که اندیکاسیون آن در ۷-۸٪ بارداریها وجود دارد به شرح ذیل می‌باشند (۳):

الف) بیماری به حدی جدی باشد که ضرورت ختم حاملگی را داشته باشد.

ب) درمانی برای بیماری مترتب نباشد.

ج) ختم حاملگی از نظر زوجین قابل قبول باشد.

د) تست تشخیص قبل از تولد دقیق در دسترس باشد.

هـ) خطر ژنتیکی جدی برای بارداری وجود داشته باشد.

سید محمد اکرمی (M.D., Ph.D.)

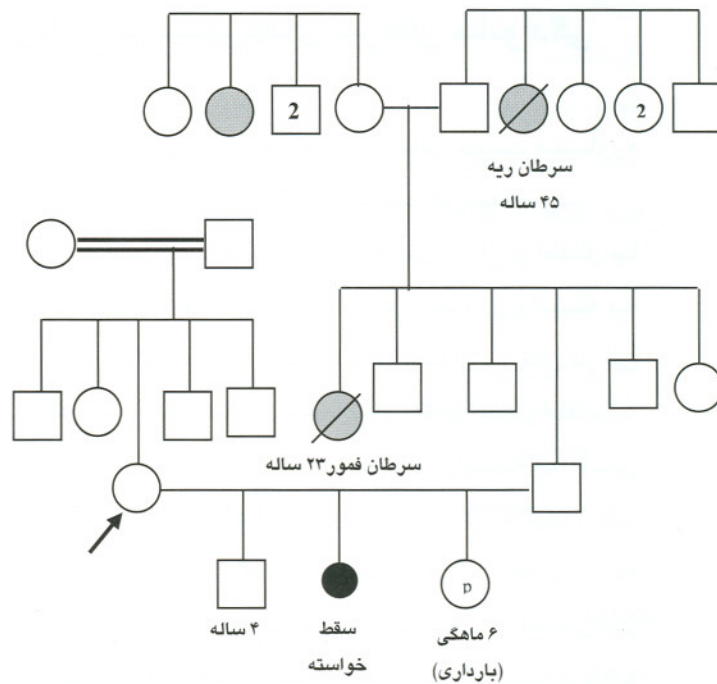
استادیار، مرکز تحقیقات غدد و متابولیسم، گروه ژنتیک پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی تهران، تهران، ایران.

آدرس مکاتبه: دکتر سید محمد اکرمی، مرکز تحقیقات غدد و متابولیسم، طبقه پنجم، بیمارستان شریعتی، خیابان کارگر شمالی، تهران، ایران.

پست الکترونیکی: akramism@tums.ac.ir

References

- 1- Mueller R.F., Young I.D. Emery's Elements of Medical Genetics. 2001. 11th Edition. Edinburgh: Churchill Livingstone. pp:202.
- 2- Avigad S., Peleg D., Barel D., Benyaminy H., Ben-Baruch N., Taub E., Shohat M., Goshen Y., Cohen I.J., Yaniv I., Zaizov R. Prenatal diagnosis in Li-Fraumeni syndrome. J Pediatr Hematol Oncol. 2004;26(9):541-5.
- 3- Harper P.S. Practical Genetic Counselling. 1998. 5th Edition. Oxford: Butterworth Heiemann. pp: 104.



شکل ۱- شجره‌نامه خانوادگی: خانم ○، آقا □، سابقه ماستکتومی، بکتره ●

۶. در صورتی که تمام موارد فوق نیز قطعی می‌بود، صرف وجود سندرم سرطان خانوادگی، اندیکاسیونی برای سقط جنین آنهم با احتمال سرطان به میزان ۵۰٪ نمی‌باشد. در ضمن در سابقه خانوادگی، زکری از سرطانهای دوران طفولیت نظیر ویلمز تومور، نوروبلاستوما، لوسمی و رتینوبلاستوما ذکر نشده بود. مشاوره ژنتیک حین بارداری با توجه به شرایط روحی و جسمی مادر از ظرافت‌های خاص خود برخوردار است. از نکات اصلی اخلاقی در مشاوره ژنتیک، برخورد غیرمستقیم^۱ و غیرقضاوت‌مندانه^۲ می‌باشد (۱). براساس قوانین شرعی، امکان سقط جنین و ختم حاملگی پس از ولوج روح (بعد از ۱۶ هفته) حتی در صورت تشخیص قطعی بیماری جدی جنین، مشکل می‌باشد.

سندرم‌های سرطان خانوادگی ۱۰-۵٪ انواع سرطانها را تشکیل می‌دهند و نحوه وراثت آنها به صورت اتوزومال غالب می‌باشد و لذا هر دو جنس بطور یکسان در معرض بیماری قرار می‌گیرند. براساس اطلاعات

1- Non directive
2- Non judgmental