

آزمایش ژن BRCA به دنبال تغییرات DNA است که خطر ابتلا به سرطان سینه و سرطان تخمدان را افزایش می دهد. از نمونه خون یا بزاق برای بررسی تغییرات استفاده می کند.

DNA ماده ژنتیکی درون سلول است. دستورالعمل هایی به نام ژن را در خود دارد که به سلول ها می گوید چه کاری انجام دهند. تغییرات مضر در ژن ها می تواند خطر ابتلا به سرطان را افزایش دهد. متخصصان مراقبت های بهداشتی گاهی اوقات این تغییرات ژنی را انواع یا جهش می نامند.

آزمایش ژن BRCA به دنبال تغییرات در ژن های BRCA1 و BRCA2 است. سایر ژن ها نیز می توانند خطر ابتلا به سرطان سینه و تخمدان را افزایش دهند. برخی از آزمایش های ژنتیکی علاوه بر ژن های BRCA، به دنبال این ژن های دیگر نیز هستند. آزمایش ژنتیکی که به بررسی ژن های مختلف می پردازد، تست پانل چند ژنی نامیده می شود.

یک متخصص مراقبت های بهداشتی می تواند به شما کمک کند تصمیم بگیرید که آیا آزمایش ژنتیک برای شما مناسب است یا خیر. تغییرات ژنی که خطر ابتلا به سرطان سینه و تخمدان را افزایش می دهد از والدین به فرزندان منتقل می شود. بنابراین، متخصص در هنگام توصیه، سابقه شخصی و خانوادگی سرطان شما را در نظر می گیرد. آزمایش ژنتیک به طور معمول بر روی افراد با خطر متوسط سرطان سینه و تخمدان انجام نمی شود.

نتایج آزمایش ژنتیک همیشه واضح نیست. نتیجه مثبت به این معنی است که شما حامل یک تغییر ژن هستید که خطر ابتلا به سرطان را افزایش می دهد. شما می توانید با تیم مراقبت های بهداشتی خود برای مدیریت این خطر کار کنید. یک نتیجه منفی ممکن است به این معنی باشد که شما تغییر ژن را ندارید. همچنین ممکن است به این معنی باشد که ممکن است تغییر ژنی داشته باشید که هنوز کشف نشده است. آزمایش شما همچنین ممکن است یک تغییر ژنی را پیدا کند که پزشکان در مورد آن مطمئن نیستند. در این شرایط، همیشه مشخص نیست که نتایج برای خطر سرطان شما چه معنایی دارد.

اکثر افرادی که به آزمایش ژنتیک فکر می کنند تحت مشاوره ژنتیک قرار می گیرند. مشاوره ژنتیک می تواند به شما کمک کند تا بفهمید که نتایج چه می تواند برای سلامتی شما باشد. همچنین می تواند به شما کمک کند تصمیم بگیرید که آیا آزمایش ژنتیک برای شما مناسب است یا خیر.

درصد کمی از مردم (حدود یک نفر از هر ۴۰۰ یا ۰.۲۵٪ از جمعیت) دارای ژن های جهش یافته BRCA1 یا BRCA2 هستند. جهش BRCA زمانی رخ می دهد که DNA سازنده ژن به نوعی آسیب ببیند.

هنگامی که یک ژن BRCA جهش یافته است، ممکن است دیگر در ترمیم DNA شکسته و کمک به پیشگیری از سرطان سینه موثر نباشد. به همین دلیل، افرادی که دارای جهش ژن BRCA هستند، بیشتر در معرض ابتلا به سرطان سینه و احتمال ابتلا به سرطان در سنین پایین تر هستند. حامل ژن جهش یافته همچنین می تواند یک جهش ژنی را به فرزندان خود منتقل کند.

چرا آزمایش ژن BRCA انجام می شود؟

آزمایش ژن BRCA به دنبال تغییرات DNA است که خطر ابتلا به سرطان سینه و سرطان تخمدان را افزایش می دهد. BRCA1 و BRCA2 شناخته شده ترین ژن ها هستند. آزمایش اغلب به دنبال آن دسته از ژن ها و بسیاری از ژن های دیگر است که خطر ابتلا به سرطان سینه و تخمدان را افزایش می دهند.

تغییرات در این ژن ها به طور قابل توجهی خطر ابتلا به بسیاری از سرطان ها را افزایش می دهد، از جمله:

- سرطان پستان.
- سرطان سینه مردانه.
- سرطان تخمدان.
- سرطان پروستات.
- سرطان پانکراس.

چه کسانی باید آزمایش ژنتیک را در نظر بگیرند؟

افراد مبتلا به موارد زیر باید آزمایش ژنتیکی را برای ژن هایی که خطر ابتلا به سرطان سینه و تخمدان را افزایش می دهند در نظر بگیرند:

- سابقه سرطان سینه
- سابقه سرطان تخمدان.
- سابقه سرطان پانکراس
- سابقه سرطان پروستات
- یک خویشاوند خونی با سابقه سرطان سینه، سرطان تخمدان، سرطان پانکراس یا سرطان پروستات.
- یکی از بستگان خونی که آزمایش ژنتیکی انجام داده بود و مشخص شد که تغییر ژنی دارد که خطر ابتلا به سرطان سینه را افزایش می دهد.

در حالت ایده آل، آزمایش ژنتیک باید روی یکی از اعضای خانواده که سرطان سینه یا تخمدان داشته است، انجام شود. اگر آن فرد تغییرات ژنی نداشته باشد، بقیه اعضای خانواده ممکن است نیازی به آزمایش نداشته باشند. با این حال، ممکن است آزمایش های ژنتیکی دیگری نیز وجود داشته باشد. یک مشاور ژنتیک یا سایر متخصصان که در زمینه ژنتیک آموزش دیده اند می توانند به شما در تصمیم گیری در مورد بهترین آزمایش کمک کنند.

محققان تغییراتی را در ژن های دیگر یافته اند که خطر ابتلا به سرطان سینه را افزایش می دهد. تیم پزشکی ممکن است آزمایش این تغییرات ژنی را نیز بر اساس سابقه خانوادگی سرطان توصیه کند. این به عنوان آزمایش پانل چند ژنی شناخته می شود. آزمایش پانل چند ژنی به دنبال تغییرات در بسیاری از ژن های مختلف است. می توان از آن برای جستجوی تغییرات در ژن های BRCA و سایر ژن هایی که خطر ابتلا به سرطان سینه را افزایش می دهد استفاده کرد.

کاهش خطرات مرتبط با جهش ژن BRCA

اگر متوجه شدید که دارای جهش ژن BRCA1 یا BRCA2 هستید، اقدامات پیشگیرانه ای وجود دارد که می توانید برای کمک به کاهش خطر ابتلا به سرطان سینه در آینده انجام دهید. یکی از این اقدامات ممکن است استفاده از نوعی هورمون درمانی مانند تاموکسیفن باشد. یکی دیگر از اقدامات پیشگیرانه ممکن است شامل اتخاذ یک رویکرد پیشگیری از جراحی، مانند ماستکتومی پیشگیرانه دو طرفه باشد. این شامل برداشتن بافت پستان به عنوان یک اقدام پیشگیرانه، قبل از ایجاد سرطان است و معمولاً همراه با بازسازی سینه انجام می شود. برخی از زنان نیز ممکن است تصمیم بگیرند که تخمدان ها و لوله های فالوپ خود را خارج کنند زیرا جهش های ژن BRCA خطر ابتلا به سرطان تخمدان را نیز افزایش می دهد. با این حال، شما باید در مورد همه گزینه های موجود و مزایا و خطرات هر کدام با پزشک خود صحبت کنید.

نتایج آزمایش ژن BRCA چگونه تفسیر می شود؟

نتایج آزمایش ممکن است مثبت، منفی یا نامشخص باشد.

نتیجه آزمایش مثبت:

نتیجه آزمایش مثبت به این معنی است که شما تغییراتی در ژنی دارید که با خطر بالاتر سرطان مرتبط است. اما یک نتیجه مثبت به این معنی نیست که شما مطمئن هستید که به سرطان مبتلا خواهید شد.

پزشک یک طرح غربالگری سرطان را بر اساس خطر ابتلا به سرطان ایجاد می کند. ممکن است نیاز به تست های غربالگری مختلف داشته باشید یا بیشتر اوقات غربالگری انجام دهید. همچنین ممکن است داروها یا جراحی هایی را در نظر بگیرید که می توانند خطر ابتلا به سرطان را کاهش دهند. گزینه های شما به عوامل زیادی بستگی دارد. اینها ممکن است شامل سن، سابقه پزشکی، درمان ها و جراحی های گذشته و ترجیحات شخصی شما باشد.

نتیجه آزمایش منفی یا نامشخص:

نتیجه آزمایش منفی به این معنی است که هیچ تغییر ژنی یافت نشد. با این حال، همچنان ممکن است خطر ابتلا به سرطان بیشتر باشد.

یک نتیجه منفی تنها در صورتی "منفی واقعی" در نظر گرفته می شود که متوجه شود شما ناقل تغییر ژن خاصی نیستید که در خانواده شما وجود دارد. این نوع نتیجه آزمایش منفی به این معنی است که خطر ابتلا به سرطان در شما برابر با جمعیت عمومی است.

اگر نتایج شما تغییر ژنی را نشان دهد که پزشکان از آن مطمئن نیستند، ممکن است نتیجه آزمایش نامشخص رخ دهد. این یک نوع اهمیت نامشخص نامیده می شود. مشاور ژنتیک که در زمینه ژنتیک آموزش دیده اند می توانند به شما در درک این نتیجه کمک کنند.

محققان به کار برای کشف تغییرات ژنی جدید ادامه می دهند. این تحقیق به متخصصان کمک می کند تا بفهمند چگونه تغییرات ژنی ممکن است بر خطر سرطان تأثیر بگذارد. با گذشت زمان، بیشتر انواع با اهمیت نامشخص به دو دسته مثبت یا منفی طبقه بندی می شوند. برای اطلاع از زمانی که این اتفاق می افتد، با پزشک خود که آزمایش ژنتیک شما را سفارش داده است، در تماس باشید.

منابع:

[/https://www.nationalbreastcancer.org](https://www.nationalbreastcancer.org)

[/https://www.mayoclinic.org](https://www.mayoclinic.org)

