



تاریخ	۶
اردیبهشت	
۱۴۰۳	
پنجشنبه	

## هر شماره؛ معرفی یک موضوع در حوزه سلامت از جنبه‌های مختلف این شماره: سندرم لی فرامنی

### سلامت



صفحه	۶
شماره	
۳۹۰۱	
سال	سی ام

آنها، پشتیبانی اجتماعی و روحی از اهمیت بالایی برخوردار است. این امور می‌توانند به کاهش فشارهای روحی و افزایش کیفیت زندگی کمک کنند. تا زمانی که اطلاعات بیشتری در مورد بیماری سندرم لی فرامنی در دسترس قرار گیرد، مهم است که افرادی که در خطر بیماری هستند یا از این بیماری رنج می‌برند، با پزشکان و مشاوران ژنتیک متخصص مشورت کنند تا راهنمایی‌های بهترین برای پیشگیری و مدیریت بیماری را دریافت کنند.

می‌کنند، به ویژه اگر یکی از والدین برنامه‌ریزی کننده برنامه‌های بارداری هستند. پیگیری و مراقبت‌های پزشکی: افرادی که از این بیماری رنج می‌برند نیاز به پیگیری منظم و مراقبت‌های پزشکی دارند. این شامل مشاوره با پزشکان ژنتیک و پزشکان تخصصی دیگر برای مدیریت علائم و تغییرات سلامتی مرتبط با بیماری می‌شود. پشتیبانی اجتماعی و روحی: برای افراد مبتلا به این بیماری و خانواده‌های

### سندرم لی فرامنی چیست؟



لومی حاد  
آدنوکارسینوم ریه  
سرطان پوست  
سرطان روده بزرگ  
سرطان پانکراس  
سرطان کلیه  
سرطان تیروئید  
سرطان تخمدان

سایت ژنتیک دکتر زینلی می‌نویسد: این سندرم نوعی جهش در برخی ژن‌ها می‌باشد که منجر به ابتلا به سرطان می‌شود. سندرم لی فرامنی غالباً به واسطه وجود یک جهش در ژن‌های TP۵۳ و CHEK۲ شناسایی می‌شود. این سندرم یک بیماری اتوزومی غالب است. بنابراین یک فرد بیمار با احتمال پنجاه درصد، جهش را به نسل بعد منتقل می‌کند.

#### علت سندرم لی فرامنی

در واقع در سندرم لی فرامنی محصول پروتئینی ژن جهش یافته P۵۳ به عنوان محافظ ژنوم عمل نمی‌کند. این موضوع موجب تجمع جهش‌ها در سلول‌های باقی مانده بدن می‌شود. سرانجام منجر به تشکیل تومور در بدن می‌گردد. در صورتی که در خانواده سابقه‌ای از سرطان‌هایی که ذکر شدند داشتید، احتمال وجود این سندرم مطرح می‌شود. در چنین مواقعی پزشک توصیه می‌کند مشاوره ژنتیک و بررسی ژنتیکی ژن داشته باشید.

#### بیماری‌های ناشی از این سندرم

سرطان سارکوم و استخوان  
کنسر سینه و پستان  
لوسمی  
تومورهای مغزی  
سرطان ریه  
کنسر پروستات

### علت لی فرامنی چیست؟



سایت پارس ژنوم می‌نویسد: لی فرامنی یک نوع سرطان ارثی نادر است. تقریباً همه‌ی زنان مبتلا به این بیماری ژنتیکی در طول عمر خود به سرطان پستان مبتلا می‌شوند. در واقع، افراد مبتلا به این بیماری به احتمال ۹۰٪ به یک یا بیش از یک نوع سرطان مبتلا می‌شوند. در نیمی از موارد سن بروز سرطان قبل از ۵۰ سالگی است. لی فرامنی قابل پیشگیری نیست. اما غربالگری مداوم و درمان زودهنگام بر افزایش طول عمر این بیماران موثر است. مطالعات زیادی برای ایجاد روش‌های جدید درمان سرطان‌های ناشی از سندرم لی فرامنی در حال انجام هستند.

لی فرامنی بیماری نسبتاً نادری است. مطالعات نشان می‌دهند تقریباً ۵ از هر ۲۰۰۰۰ خانواده در سراسر دنیا به این بیماری مبتلا هستند.

#### علت لی فرامنی چیست؟

این بیماری در اثر جهش در ژن TP۵۳ ایجاد می‌شود. این ژن پروتئینی به نام تومور پروتئین ۵۳ (P۵۳) را تولید می‌کند. P۵۳ یک پروتئین مهارکننده تومور (تومور ساپرسور) است. این پروتئین از رشد و تکثیر بیش از حد سلول‌ها و تشکیل تومور جلوگیری می‌کند. جهش در ژن TP۵۳ منجر به تولید یک پروتئین معیوب شده که قادر به کنترل رشد سلول‌ها نیست.

لی فرامنی به صورت اتوزوم غالب به ارث می‌رسد. این یعنی افرادی که یک نسخه معیوب از ژن TP۵۳ را از یکی از والدین خود به ارث می‌برند به آن مبتلا می‌شوند.

#### علائم لی فرامنی چیست؟

مهمترین علامت لی فرامنی ابتلا به انواع خاصی از سرطان‌ها در سنین کم است. این سندرم با ریسک ابتلا به ده‌ها نوع سرطان مختلف همراه است. شایع‌ترین سرطان‌هایی که در افراد مبتلا به این بیماری دیده می‌شود:

سارکوم بافت نرم. نوعی سرطان نادر در کودکان و بزرگسالان است. سارکوم بافت نرم در ماهیچه‌ها، تاندون‌ها، چربی، لنف و عروق خونی به وجود می‌آید. از جمله درمان‌های این سرطان جراحی، شیمی درمانی، ایمونوتراپی و درمان هدفمند است.

استئوسارکوما. نوعی سرطان استخوان است که بیشتر در نوجوانان دیده می‌شود. از جمله درمان‌های این سرطان جراحی، شیمی درمانی، درمان هدفمند و کرایو ابلیشن یا انجماد تومور است. در کرایو ابلیشن از نیتروژن مایع برای انجماد سلول‌های سرطانی استفاده می‌شود.

سرطان پستان. تقریباً همه‌ی زنان مبتلا به لی فرامنی به سرطان پستان مبتلا می‌شوند. جراحی، پرتو درمانی، ایمونوتراپی و شیمی درمانی از جمله درمان‌های سرطان پستان هستند.

گلیوما مانند گلیوبلاستوما نوعی سرطان مغز بزرگسالان است که معمولاً با شیمی درمانی یا درمان هدفمند درمان می‌شود. در درمان هدفمند پروتئین‌ها و ژن‌هایی که به رشد سرطان کمک می‌کنند



خطا داشته باشد یا دچار تغییرات وراثی شود، ممکن است بیماری‌های ژنتیکی مانند سندرم لی فرامنی ایجاد شود. این تغییرات می‌تواند به صورت ارثی از نسل به نسل منتقل شود، به این ترتیب اگر یکی از والدین این تغییرات را داشته باشد، احتمالاً بیشتر می‌شود.

هر ژنی مسئولیت‌های خاصی در بدن دارد و اگر تغییرات یا خطاهایی در این ژن‌ها رخ دهد، علائم و بیماری‌های خاصی را ایجاد می‌کند. به عبارت دیگر، این بیماری‌ها به دلیل خطای ژنتیکی در ژن‌ها و انتقال آنها از نسل به نسل ایجاد می‌شوند.

#### انواع بیماری سندرم لی فرامنی

برخی از انواع شناخته‌شده این بیماری عبارتند از:

#### سندرم لی فرامنی نوع ۱ (L۱ Syndrome)

این نوع بیماری معمولاً با مشکلات شدید در توسعه فیزیکی و ذهنی، مشکلات در حرکت و کنترل حرکات، و مشکلات قلبی عروقی همراه است.

#### سندرم لی فرامنی نوع ۲ (L۲ Syndrome)

این نوع معمولاً با تأخیر در توسعه جسمی و ذهنی، مشکلات در حرکت و توجه، و مشکلات در یادگیری همراه است.

#### سندرم لی فرامنی نوع ۳ (L۳ Syndrome)

این نوع شامل مشکلات در توسعه فیزیکی و ذهنی، مشکلات در یادگیری و توجه، و ویژگی‌های چهره‌ای خاص می‌شود. هر یک از این انواع ممکن است در فرد مختلف به شکل‌ها و شدت‌های متفاوت ظاهر شود. تشخیص دقیق نوع سندرم لی فرامنی و تعیین شدت علائم نیازمند ارزیابی دقیق توسط پزشکان متخصص در حوزه ژنتیک و علوم پزشکی است.

#### روش‌های درمان بیماری سندرم لی فرامنی

سندرم لی فرامنی معمولاً به کاهش و مدیریت علائم و نشانه‌های ظاهری بیماری تمرکز دارد. درمان و مراقبت‌های ممکن عبارتند از: تریای فیزیکی و حرکتی: تریای فیزیکی و حرکتی می‌تواند به بهبود حرکت و کنترل حرکات فیزیکی کودکان کمک کند. این شامل تمرینات و تکنیک‌های حرکتی خاص می‌شود.

تریای شناختی-رفتاری: این نوع تریای به بهبود مهارت‌های ارتباطی، توجه، و یادگیری کمک می‌کند. داروها: در برخی موارد، داروها ممکن است برای مدیریت علائم نظیر اختلالات خواب، نشانه‌های اضطراب یا افزایش توجه تجویز شوند.

مشاوره ژنتیکی: مشاوره با متخصصین ژنتیک و مشاوره گفتگویی برای خانواده‌ها در مورد ریسک و ارثی بودن بیماری می‌تواند مفید باشد. پشتیبانی و مراقبت: خانواده‌ها نیاز به پشتیبانی و مراقبت فراوان دارند. ارتباط نزدیک با تیم پزشکی و تخصصی و ارائه محیط پشتیبان‌کننده برای بیمار می‌تواند کمک کننده باشد.

لطفاً توجه داشته باشید که هر درمان باید بر اساس نیازها و شرایط خاص هر بیمار توسط یک تیم پزشکی متخصص تعیین شود. همچنین، به دلیل پیچیدگی بیماری، تیم‌های چندتخصصی بهترین مشاوره و درمان را می‌توانند ارائه دهند.

#### روش‌های پیشگیری از این بیماری

تاکنون روش‌های پیشگیری دقیق و مستقیم از این بیماری وجود ندارد، زیرا این بیماری ژنتیکی و پیچیده است. با این حال، برخی از اقدامات می‌توانند کمک کنند در کاهش ریسک یا مدیریت بهتر علائم این بیماری:

مشاوره ژنتیکی: اگر یکی از والدین یا خانواده‌هایی در خطر بودند یا از این بیماری رنج می‌برند، مشاوره ژنتیکی می‌تواند به شناسایی ریسک بیشتر در خانواده کمک کند و به آنها راهنمایی‌های لازم را فراهم کند. آزمون‌های جهش ژنتیکی: در برخی از موارد، برخی از خانواده‌ها از آزمون‌های جهش ژنتیکی برای بررسی ریسک این بیماری استفاده

سایت دکتر با من می‌نویسد: سندرم لی فرامنی یک بیماری ژنتیکی نادر و ارثی است که با نقص ژن‌هایی که وظیفه تنظیم رشد و تقسیم سلول‌ها را دارند، مرتبط است.

افراد مبتلا به این سندرم ممکن است از مشکلات جسمی و ذهنی رنج ببرند که معمولاً شامل تأخیر در توسعه جسمی و ذهنی، مشکلات در ارتباطات اجتماعی، و مشکلات در سیستم عصبی مرکزی می‌شود. این بیماری نیازمند مراقبت‌های پزشکی و پشتیبانی مخصوص است و درمان آن عمدتاً بر اساس کاهش علائم و بهبود کیفیت زندگی افراد مبتلا تمرکز دارد.

سندرم لی فرامنی یک بیماری ژنتیکی نادر است که می‌تواند علائم متنوعی در افراد مبتلا به این بیماری ایجاد کند. این علائم می‌توانند در هر فرد متفاوت باشند، اما معمولاً عبارتند از:

#### تأخیر در توسعه فیزیکی و ذهنی

کودکان مبتلا به سندرم لی فرامنی ممکن است در توسعه فیزیکی و ذهنی نسبت به همسالان خود تأخیر داشته باشند.

#### مشکلات در یادگیری و توجه

افراد مبتلا ممکن است دچار مشکلات در یادگیری و توجه باشند که می‌تواند بر تحصیلات و کارکرد روزمره آنها تأثیر بگذارد.

#### مشکلات در ارتباطات اجتماعی

افراد مبتلا به سندرم لی فرامنی ممکن است مشکلاتی در برقراری ارتباطات اجتماعی داشته باشند و دشواری در درک و تفهیم احساسات دیگران را تجربه کنند.

#### ویژگی‌های چهره‌ای خاص

برخی از ویژگی‌های چهره‌ای معمولاً در افراد مبتلا به این سندرم مشاهده می‌شود، از جمله چشمان کوچکتر، ابروهای بلندتر، و دهان کوچکتر.

#### مشکلات در سیستم عصبی مرکزی

برخی از افراد ممکن است مشکلاتی در سیستم عصبی مرکزی داشته باشند، که می‌تواند باعث مشکلات در حرکت و کنترل حرکات شود.

#### مشکلات قلبی و عروقی

در برخی از موارد، مشکلات قلبی و عروقی نیز ممکن است در افراد مبتلا به سندرم لی فرامنی وجود داشته باشد.

لطفاً توجه داشته باشید که این توضیحات کلی هستند و علائم و شدت آنها در هر فرد می‌تواند متفاوت باشد. همچنین، درمان و مراقبت از افراد مبتلا به سندرم لی فرامنی نیازمند مشاوره و نظارت پزشک متخصص است.

#### راهکارهای تشخیص این بیماری

تشخیص این بیماری نیازمند ارزیابی دقیق و تخصصی توسط متخصص ژنتیک و علوم پزشکی است. برای تشخیص این بیماری، پزشک ممکن است از روش‌های ویژه‌ای استفاده کند که عبارتند از:

#### تجزیه و تحلیل ژنتیکی

این یکی از اصلی‌ترین روش‌های تشخیص سندرم لی فرامنی است. این تست‌ها به بررسی ژن‌های مرتبط با این سندرم در بیمار، نمونه گرفته‌شده از خون یا سایر نمونه‌های بیولوژیکی می‌پردازند.

#### آزمایش‌های تصویری

از جمله آن‌ها می‌توان به اسکن‌های مغزی و سایر آزمایش‌های تصویری اشاره کرد که ممکن است به نمایش علائم و تغییرات در سیستم عصبی مرکزی کمک کنند.

#### بررسی‌های کلینیکی

پزشک می‌تواند از بررسی‌های کلینیکی برای شناسایی ویژگی‌های خاص فیزیکی یا آزمایشات مخصوص استفاده کند.

#### بررسی توسعه و یادگیری

برای کودک، ارزیابی توسعه جسمی و ذهنی و همچنین آزمون‌های یادگیری و توجه می‌توانند انجام شوند.

تشخیص دقیق این بیماری نیازمند همکاری چندین تخصص پزشکی است و باید توسط تیم پزشکی متخصص صورت بگیرد. تشخیص صحیح از اهمیت بالایی برخوردار است تا بتوان درمان مناسب و مراقبت‌های لازم را برای افراد مبتلا به این بیماری فراهم کرد.

#### دلایل ایجاد بیماری سندرم لی فرامنی

با توجه به طیف‌بندی سندرم لی فرامنی به عنوان یک بیماری ژنتیکی، دلایل ایجاد آن به خصوصیات ژنتیکی فرد و انتقال این ویژگی‌های ژنتیکی از نسل به نسل مرتبط است. این بیماری ناشی از نقص در ژن‌ها یا تغییرات وراثی در ژنوم فرد مبتلا، می‌شود.

هر فرد دو نسخه از هر ژن دارد، یکی از والدین مادری و دیگری از والدین پدری به ارث می‌برد. اگر یک نسخه از یک ژن خاص

## مهارت‌های کنترل خشم

کنترل خشم مهارتی است که همه می‌توانند آن را یاد بگیرند. حتی اگر فکر می‌کنید

عصبانیت خود را تحت کنترل دارید، همیشه جایی برای بهبود وجود دارد.



فرماندهی انتظامی استان فارس  
مدار مشاوره و مددکاری اجتماعی  
معاونت فرهنگی و اجتماعی  
سامانه صدای مشاور ۰۹۶۸۰

### مرحله اول

#### شروع به درک عصبانیت خود کنید

خشم مانند هر احساس دیگری است و اولین قدم برای کنترل هر احساسی این است که بفهمیم چرا اتفاق می‌افتد.

### مرحله دوم

#### محرک‌ها و علائم خود را بشناسید

همه ما چیزهای خاصی داریم که باعث عصبانیت ما می‌شود و همچنین نشانه‌هایی مبسوط بر اینکه شروع به از دست دادن خلق‌خوی خود می‌کنیم. یادگیری تشخیص این دو عامل یعنی عامل عصبانیت و نشانه‌های بروز خشم باعث می‌شود قبل از از دست دادن خلق و خویتان و خشمگین شدن متوقف شوید.

### مرحله سوم

#### راه‌هایی برای خنک و آرام کردن خشم خود بیاموزید

همان‌طور که همه ما محرک‌هایی برای به‌وجود آمدن خشم داریم، به همان صورت راه‌هایی نیز برای خنک شدن و آرام شدن داریم. یادگیری برخی از تکنیک‌ها به این معنی است که می‌توانید زمانی که علائم خشم آشکار خود را مشاهده کردید از آنها استفاده کنید.

### مرحله چهارم

#### راه‌های دیگری برای ابراز خشم خود بیابید

مواقعی وجود دارد که عصبانیت مناسب است. با این حال، انفجار و طغیان خشم چیز مناسبی نیست. شما باید راه سالمی برای ابراز خشم خود بیابید تا پیام شما شنیده شود.



مرکز مشاوره معاونت فرهنگی و اجتماعی فرماندهی انتظامی استان فارس

آدرس: استان فارس - شیراز پل حر - روبروی گل‌تسری ۱۱ آزند

۰۷۱۲۳۲۲۷۰۰۶