

एलएफएस मामलों का निदान क्यों जरूरी है :

जबकि एलएफएस का निदान दबावकारी लग सकता है, यह महत्वपूर्ण है कि व्यक्तियों को इस स्थिति के बारे में पता होना चाहिए ताकि वे अपनी स्वास्थ्य सेवा को बेहतर ढंग से प्रबंधित कर सकें और जीवनशैली व्यवहारों का पता लगा सकें, जैसे धूम्रपान करना, ताकि कैंसर पैदा करने वाले एजेंटों का संपर्क कम हो। क्योंकि एलएफएस वाले मरीजों में अक्सर कैंसर का विकास जल्दी होता है, कई कैंसरों के लिए नियमित चेक-अप और जांच कराना बेहद जरूरी है – इसलिए जितनी जल्दी एक कैंसर का निदान होता है और उसका उचित तरीके से उपचार किया जाता है, जिससे सफल परिणाम मिलने की संभावना होती है।

लोगों को चिकित्सा प्रदान करने वालों के साथ समन्वय भी यह सुनिश्चित करने के लिए महत्वपूर्ण है कि एलएफएस निदान को विशेष रूप से विकिरण चिकित्सा के उपयोग के संबंध में, अन्य स्थितियों के उपचार में माना जा रहा है।



ली-फ्रामेनी अन्वेषण कंसोर्टियम के बारे में

ली-फ्रामेनी अन्वेषण (ली-एफई) अनुसंधान कंसोर्टियम दुनिया भर के समर्पित चिकित्सकों और वैज्ञानिकों से बना है। वे एलएफएस के साथ रहने वाले लोगों की जिंदगी को बेहतर बनाने में मदद करने का एक लक्ष्य साझा करते हैं और सहयोगी अनुसंधान के माध्यम से इस स्थिति के बारे में हमारे ज्ञान को आगे बढ़ा रहे हैं। www.LFSAssociation.org पर मेडिकल संसाधन टैब के तहत एलएफएस के साथ सबसे अधिक परिचित अनुसंधान और उपचार केंद्रों की एक सूची प्राप्त करें।



एलएफएस पर समर्थन प्राप्त करें

ली-फ्रामेनी सिंड्रोम एसोसिएशन
पी.ओ. बॉक्स 6458 हॉलिस्टन, एमए 01746
855-239-एलएफएस (5372)
LFSAssociation.org

यह पुस्तिका असंख्य आनुवंशिक प्रयोगशालाओं, संस्थापन से अप्रतिबंधित अनुदान के माध्यम से संभव हुआ है।



कानूनी अस्वीकरण

यह सूचना एलएफएस समुदाय के लिए सामान्य जानकारी प्रदान करने के उद्देश्य से प्रस्तुत की गई है। यह किसी भी व्यक्ति के लिए स्थितियों और विचारों से परिचित योग्य चिकित्सा पेशेवरों के साथ परामर्श को प्रतिस्थापित करने का इरादा नहीं रखता है।



LI-FRAUMENI SYNDROME
LFSFA
ASSOCIATION

एलएफएस के बारे में जागरूकता का महत्व स्वास्थ्य सेवाओं के बारे में सर्वोत्तम निर्णय लेने के लिए परिवारों और प्रदाताओं को सशक्त बनाती है।

ली-फ्रामेनी सिंड्रोम (एलएफएस) के बारे में अधिक जानें

ली-फ्रामेनी सिंड्रोम क्या है और उसके खतरे क्या हैं ?

ली-फ्रामेनी सिंड्रोम (एलएफएस) एक दुर्लभ आनुवंशिक स्थिति है जो कई प्रकार के कैंसर के जोखिम को बढ़ाती है। एलएफएस पुरुषों और महिलाओं दोनों को प्रभावित करता है और दुनिया भर के परिवारों में इसकी पहचान की गई है। कैंसर संबंधी यह स्थिति किसी भी उम्र में हो सकती है, लेकिन एलएफएस के विशिष्ट लक्षण बचपन में होने वाले कैंसर के लिए एक उच्च जोखिम है: 2015 में प्रकाशित एक अध्ययन में, यह बताया गया था कि एलएफएस वाले 40% से अधिक बच्चों में 18 वर्ष की आयु तक कैंसर होता है। इसके अतिरिक्त, महिलाओं को उनके चिन्हित स्तन कैंसर के बढ़ते हुए जोखिम के कारण अपने जीवनकाल में कैंसर विकसित होने की लगभग 100% संभावना है।



समझे एलएफएस के क्या कारण है।

एलएफएस टीपी53 (TP53) ट्यूमर दबानेवाला जीन में एक उत्परिवर्तन (म्यूटेशन) के कारण होता है। जिस समय यह जीन ठीक तरीके से काम करता है, तब यह जीन असामान्य कोशिका वृद्धि को नियंत्रण करता है, एवं कैंसर को बनने से रोकता है। मनुष्य के पास उनके प्रत्येक कोशिकाओं में टीपी53 की दो कॉपियाँ होती हैं – एलएफएस वाले लोगों के लिए, इन दो टीपी53 (TP53) जीनों में से एक ठीक से काम नहीं करता है या पूरी तरह से गायब हो जाता है।

एलएफएस वाले अधिकांश लोगों को एक माता-पिता से उत्परिवर्तन (जीन की संरचना का परिवर्तन) विरासत में मिलता है, लेकिन एलएफएस प्रभावित माता-पिता या कैंसर के पारिवारिक इतिहास के बिना एक नए उत्परिवर्तन (नये सिरे से) के परिणामस्वरूप हो सकता है। एलएफएस के साथ माता-पिता के प्रत्येक बच्चे को विकार विरासत में मिलने का 50% मौका होता है। इस कारण से, एलएफएस वाले व्यक्तियों को अपने डॉक्टरों और/या आनुवंशिक सलाहकारों के साथ प्रजनन संबंधी प्रभावों पर चर्चा करनी चाहिए।

एलएफएस के साथ सबसे निकटता से जुड़े कैंसरों (कोर कैंसरों) में शामिल है :

- नरम ऊतक सरकोमा (जैसे एनाप्लास्टिक रhabdomyosarcoma)
- ओस्टियोसार्कोमा (Osteosarcoma)
- स्तन कैंसर (प्रीमेनोपॉजल) (Premenopausal)
- मस्तिष्क और केंद्रीय तंत्रिका तंत्र (सीएनसी) ट्यूमर (जैसे ग्लियोमा, कोरॉइड प्लेक्सस कार्सिनोमा, एसएचएच उपप्रकार मेडुलोब्लास्टोमा, न्यूरोब्लास्टोमा)
- एड्रेनोकोर्टिकल कार्सिनोमा (Adrenocortical carcinoma)
- ल्यूकेमिया (Leukemia)

एलएफएस में देखे गए अन्य कैंसर, लेकिन मुख्य कैंसर की तुलना में कम :

- फेफड़े के एडेनोकार्सिनोमा (Adenocarcinoma)
- मेलानोमा (Melanoma)
- गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल ट्यूमर (जैसे पेट, अग्न्याशय) (GI Cancer)
- गुर्दा (Kidney)
- थायरॉइड (Thyroid)
- गोर्नैडल रोगाणु कोशिकाएं (जैसे डिम्बग्रथि, वृषण, और प्रोस्टेट)

कैंसर के प्रकार और किस उम्र में वे एलएफएस परिवारों के बीच विकसित होते हैं। एलएफएस वाले कई व्यक्तियों में उनके जीवनकाल पर दो या अधिक प्राथमिक कैंसर विकसित होते हैं। डॉक्टर और आनुवंशिक परामर्शदाता परिवार के इतिहास के विवरणों और उनके टीपी53 के बदलाव में विस्तार से समीक्षा करने के बाद व्यक्तियों को अधिक विशिष्ट कैंसर जोखिम की जानकारी प्रदान करने में सक्षम हो सकते हैं। हालांकि कैंसर के विकास का जोखिम काफी बढ़ गया है, यह जानना महत्वपूर्ण है कि म्यूटेशन के साथ हर किसी का कैंसर विकसित नहीं होगा।



यदि आप निम्नलिखित मानदंडों में से किसी से मेल खाते हैं, तो एलएफएस के बारे में अपने चिकित्सक से बात करें

स्क्रीनिंग :

- आपका 46 साल की उम्र से पहले इस पुस्तिका में सूचीबद्ध कैंसर एलएफएस स्पेक्ट्रम से एक कैंसर होने का निदान किया गया है और एलएफएस से संबंधित कैंसर के साथ 56 साल की उम्र से पहले या कई कैंसर के साथ कम से कम एक पहली या दूसरी पीढ़ी से संबंधित है
- आपका विविध कैंसरों के साथ निदान किया गया है, जिनमें से दो इस पुस्तिका में सूचीबद्ध कैंसर एलएफएस स्पेक्ट्रम से हैं, जो 46 साल की उम्र से पहले आपके पहले कैंसर के साथ है।
- आप एक ऐसी महिला है, जिसका 31 साल की उम्र से पहले स्तन कैंसर होने का निदान किया गया है।
- आपको एड्रेनोकोर्टिकल कैंसर, कोरॉइड प्लेक्सस कार्सिनोमा या भ्रूण एनाप्लास्टिक उपप्रकार रhabdomyosarcoma का इतिहास है।

आनुवंशिक सलाहकार और आनुवंशिक परीक्षण

किसी व्यक्ति या परिवार में एलएफएस होने का निर्धारण एक पारिवारिक इतिहास लेने के साथ शुरू होता है। इस पुस्तिका में सूचीबद्ध मानदंडों पूरा करने वाले व्यक्तियों का एलएफएस के लिए मूल्यांकन किया जाना चाहिए। एक परामर्श अक्सर एक आनुवंशिक सलाहकार के लिए बनाया जाएगा, जो स्वास्थ्य देखभाल पेशेवर जो एलएफएस जैसी आनुवंशिक और वंशानुगत स्थितियों की पहचान करने में माहिर हैं। आनुवंशिक परामर्शदाता व्यक्तियों और परिवारों को आनुवंशिक परीक्षण के आशय पर चर्चा करने का अवसर प्रदान कर सकते हैं और जो उनके जीवन एवं स्वास्थ्य देखभाल में निदान को शामिल करने में मदद कर सकते हैं। जेनेटिक परीक्षण में टीपी 53 जीन में बदलाव के लिए रक्त या लार जैसे नमूने का विश्लेषण करना शामिल है। आदर्श रूप से, आनुवंशिक परीक्षण की प्रक्रिया एक परिवार के उस सदस्य के साथ शुरू होनी चाहिए जिसे कैंसर हो चुका है। यदि एलएफएस के कारण एक परिवर्तन की पहचान की जाती है, तो अन्य रिश्तेदारों को आनुवंशिक परीक्षण पर विचार करना चाहिए ताकि यह निर्धारित किया जा सके कि कैंसर होने का खतरा किस पर हो सकता है। जो लोग आनुवंशिक परीक्षण पर विचार कर रहे हैं, उन्हें इस बात की चिंता हो सकती है कि उनकी आनुवंशिक जानकारी कैसे प्राप्त की जा सकती है या कंपनी का मालिक या बीमा कंपनियों द्वारा उनका उपयोग किया जा सकता है। एक आनुवंशिक सलाहकार आनुवंशिक विभेदन के विरुद्ध और सुरक्षा की संभावना के बारे में अधिक जानकारी प्रदान कर सकता है।