

एसडीएच-कमी वाले जीआईएसटी (GIST) का तथ्य पत्रक (सूचना पत्र)



एलआरजी जल्द से जल्द एक जीआईएसटी (गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल स्ट्रोमल ट्यूमर (GIST)) निदान के साथ सभी रोगियों के लिए दृढ़ता से म्यूटेशनल टेस्ट का सुझाव देता है। आकड़ों से पता चला है कि मरीजों को कई म्यूटेशन के साथ कई ट्यूमर हो सकते हैं। आपके म्यूटेशनों को जानने से डॉक्टरों को अधिक जानकारी मिलती है जिसके साथ जानकार एक प्रभावी उपचार योजना को निर्धारित करते हैं।

क्या मुझे एक एसडीएच की कमी वाले जीआईएसटी विशेषज्ञ को देखने की आवश्यकता है?

हाँ! चूँकि एसडीएच [सक्सीनेट डीहाइड्रोजेनेस (SDH)] की कमी वाले जीआईएसटी (गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल स्ट्रोमल ट्यूमर) दुर्लभ प्रकार के जीआईएसटी हैं और दुनिया में इस तरह के मामलों की कम आबादी है, इसलिए हम दृढ़ता से एसडीएच की कमी वाले जीआईएसटी विशेषज्ञ का सुझाव देते हैं। इसके अलावा, पारंपरिक जीआईएसटी का दवा उपचार आपके म्यूटेशन के साथ अप्रभावी हो सकता है और इसलिए एसडीएच म्यूटेशन से जुड़ी अधिक जानकारी और अनुभव वाला एक विशेषज्ञ आपको अन्य दवा के मिश्रणों या नैदानिक परीक्षणों की ओर मार्गदर्शन कर सकता है।

एसडीएच क्या है? एसडीएच [सक्सीनेट डीहाइड्रोजेनेस (SDH)] एक कॉम्प्लेक्स है जो ट्यूमर कम करने वाले – एक प्रोटीन को संपन्न करता है जो कोशिकाओं को बढ़ने और अनियंत्रित रूप से विभाजित करने से रोकता है। एसडीएच को आंतरिक माइटोकॉन्ड्रियल झिल्ली में एक स्थान में सीमित करता है और इसमें चार सबयूनिट (उपईकाई) प्रोटीन (एसडीएचए, एसडीएचबी, एसडीएचसी और एसडीएचडी, सामूहिक रूप से एसडीएचएक्स के रूप में संदर्भित) होते हैं। चार घटक, ए, बी, सी, और डी, एसडीएच कॉम्प्लेक्स का निर्माण करते हैं और फ्यूमर्ट करने के लिए सक्सीनेट के रूपांतरण को तेज करता है, जो क्रेब्स चक्र (krebs cycle) में एक महत्वपूर्ण भूमिका निभाता है, एक ऊर्जा चक्र जो हर कोशिका को चलाता है। यदि एक घटक दोषपूर्ण है, तो कॉम्प्लेक्स काम नहीं कर सकता है।

एसडीएच-कमी क्या है?

एसडीएच की कमी एसडीएच सबयूनिट के जीन एन्कोडिंग करने वाले में से एक म्यूटेशन (कार्यक्षमता का नुकसान) है। एसडीएचएक्स में किसी भी म्यूटेशन का परिणाम एसडीएच-कमी है। एसडीएच-कमी वाले जीआईएसटी सक्सीनेट डीहाइड्रोजेनेस बी (एसडीएचबी) के लिए नकारात्मक इम्यूनोहिस्टोकेमिकल (IHC) चिन्हीत द्वारा परिभाषित किया गया एक विशिष्ट वर्ग है।

एसडीएच-कमी वाले जीआईएसटी से "नियमित" जीआईएसटी (केआईटी/पीडीजीआरएफए म्यूटेशन जीआईएसटी) कैसे अलग है?

जीआईएसटी के अधिकतर सामान्य रूपों में, म्यूटेशन को केआईटी/पीडीजीआरएफए (KIT/PDGRA) जीन (जो रिसेप्टर टॉयरोसिन कॉयनासिस कहे जाने वाला एक प्रोटीन परिवार का एक सदस्य बनाने के लिए निर्देश प्रदान करता है) और सीडी117 के लिए पॉजिटिव है। एसडीएच-कमी वाले जीआईएसटी में यहाँ म्यूटेशन से संबंधित मूल अंतर हैं जो कैंसर का कारण बनते हैं, विशेष रूप से ट्यूमर कम करने वाले जीनों को प्रभावित करते हैं, इसलिए यहाँ केआईटी और पीडीजीएफआरए म्यूटेशनों की अनुपस्थिति होती है।

एसडीएच म्यूटेशन कितने प्रचलित (कॉमन) हैं?

संयुक्त राज्य अमेरिका में एसडीएच-कमी वाले जीआईएसटी के प्रति वर्ष लगभग 4,000-6,000 जीआईएसटी निदान के 5 से 7 प्रतिशत मरीज एकत्रित होते हैं।

एसडीएच आमतौर पर शरीर में कहां होता है?

एसडीएच-कमी वाले जीआईएसटी लगभग विशेष रूप से पेट में पाए जाते हैं। ये ट्यूमर जिगर और लिम्फ नोड्स में फैल सकता है।

एसडीएच कमी वाले जीआईएसटी के लक्षण क्या हैं?

जीआईएसटी के लक्षणों में पेट में दर्द, मतली और उल्टी, आंत में रुकावट, छोटी मात्रा में खाने के बाद बहुत भरा हुआ महसूस करना, भूख में कमी, निगलने में कठिनाई, पेट में सूजन, वजन कम होना शामिल हो सकते हैं। एसडीएच-कमी जीआईएसटी का निदान करने के लिए, एक रोगविज्ञानी द्वारा ट्यूमर के ऊतक पर एक इम्यूनोहिस्टोकेमिस्ट्री (IHC) पैनल को काम करना चाहिए। एसडीएचबी के नुकसान का विश्लेषण करने के लिए आईएचसी का उपयोग इन ट्यूमर का पता लगाने के लिए विश्वसनीय है। यदि परीक्षण अभी तक नहीं किया गया है, तो एक एसडीएच-कमी वाले जीआईएसटी का संदेह हो सकता है यदि पारंपरिक दवा उपचार काम नहीं करता है। सभी नए जीआईएसटी मामलों पर म्यूटेशनल परीक्षण किया जाना चाहिए।

एसडीएच एपिम्यूटेशन क्या है?

शरीर में एपिम्यूटेशन तब होता है जब मिथाइल समूह नामक रासायनिक समूहों को डीएनए से जोड़ा जाता है या हटाया जाता है या जब हिस्टोन नामक प्रोटीन में परिवर्तन किया जाता है जो क्रोमोसोम में डीएनए से जुड़ते हैं। ये परिवर्तन उम्र और पर्यावरणीय कारकों जैसे आहार, व्यायाम, दवाओं और रसायनों के संपर्क में आने से हो सकते हैं। एसडीएचसी एपिम्यूटेशन (प्रोमोटर का हाइपरमैथाइलेशन, जो जीन अभिव्यक्ति को नियंत्रित करता है) ज्यादातर बच्चों के ट्यूमर में पाया गया है और अन्य एसडीएचएक्स जीन म्यूटेशनों की

तुलना में पैतृक प्रतीत नहीं होता है। ये भी ज्यादातर महिलाओं को प्रभावित करता है और जिगर या लिम्फ नोड्स में मेटास्टेस के साथ मौजूद हो सकता है।

क्या एसडीएच की कमी के साथ जुड़ी समस्याएं हैं?

एसडीएच म्यूटेशन के लिए सकारात्मक परीक्षण होने वाले मरीजों को कार्नी ट्रायड (Carney triad) या कार्नी-स्ट्रैटाकिस (Carney stratakis) सिंड्रोम का खतरा हो सकता है।

कार्नी-स्ट्रैटाकिस सिंड्रोम (CSS)

सीएसएस एक वंशानुगत (ऑटोसोमल प्रमुख) सिंड्रोम है जो मुख्य रूप से युवा, महिला रोगियों को प्रभावित करता है। इस रोगाणु म्यूटेशन (एसडीएच सबयूनिट में से कोई भी होने वाली) वाले मरीजों को जीआईएसटी और पैरागैंग्लोमा (पीजीएल) के लिए पूर्वनिर्धारित किया जाता है।

कार्नी ट्रायड (CT)

एसडीएचसी जीन प्रमोटर क्षेत्र का हाइपरमैथिलेशन, सीटी का आणविक हस्ताक्षर है, जो एक सिंड्रोम स्थिति है जिसमें जीआईएसटी (GIST), PGL और फेफड़े संबंधी कौंड्रोमा शामिल हो सकते हैं। यह एसडीएचसी इपिम्यूटेशन ज्यादातर युवा रोगियों में पाया गया है और आम तौर पर अन्य एसडीएचएक्स जीन म्यूटेशन के विपरीत, यह पैतृक होने के लिए प्रकट नहीं होता

यदि पहले से ही म्यूटेशनल परीक्षण हो चुका है, तो क्या मुझे जेनेटिक परीक्षण करवाने की आवश्यकता है?

हाँ, एसडीएच की कमी वाले जीआईएसटी (GIST) रोगियों के लिए आनुवंशिक परीक्षण की सलाह दी जाती है। 80 प्रतिशत से अधिक एसडीएच-म्यूटेशन जीआईएसटी में एक रोगाणु म्यूटेशन पाया गया है। यदि एक रोगाणु म्यूटेशन है, तो पहले-डिग्री वाले रिश्तेदारों की जांच की जानी चाहिए।

क्या एसडीएच का उपचार किया जा सकता है? क्या उपचार काम करता है? क्या यह वापस आएगा?

एसडीएच-कमी वाले जीआईएसटी के कम पाए जाने के कारण, उपचार के विकल्प वर्तमान में बहुत सीमित हैं। आमतौर पर सामान्य पुनरावृत्ति की उच्च दर होने के बावजूद एसडीएच-कमी वाले जीआईएसटी निष्क्रिय (धीमी गति से बढ़ता) है और इसमें मेटास्टेसाइज करने की प्रवृत्ति होती है। सर्जरी आमतौर पर उपचार का पहला क्रम है। यहाँ कुछ सफलताएं सुनीटिनिब एवं रेगोराफिनब की हैं और यहाँ चल रहे नैदानिक परीक्षणों की हैं। आपका एसडीएच-कमी वाले जीआईएसटी विशेषज्ञ आपको उपचार के विकल्प और नैदानिक परीक्षण खोजने में मदद कर सकता है जो आपको हुए जीआईएसटी के लिए उपयुक्त हैं। नियमित रूप से सर्जरी के बाद स्कैन और परीक्षण की एक योजना के लिए बहुत दृढ़ता से सिफारिश की जाती है।

संसाधन :

एसडीएच-कमी वाले जीआईएसटी विशेषज्ञ :

<https://liferaftgroup.org/sdh-deficient-gist-specialists/>

जीआईएसटी शैक्षिक संसाधन :

<https://liferaftgroup.org/powered/>

रोगी संसाधन टूलकिट :

<https://liferaftgroup.org/patient-resource-toolkit/>

एलआरजी के साथ जुड़े :

<https://liferaftgroup.org/life-raft-group-membership-application-form/>

संदर्भ :

1. एसडीएच-कमी वाले गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल स्ट्रोमल ट्यूमर (जीआईएसटी) माईपीएआरटी – मेरी बाल चिकित्सा एवं वयस्क ट्यूमर नेटवर्क, एनआईएच, राष्ट्रीय कैंसर संस्थान, 27 फरवरी, 2019.
<https://www.cancer.gov/nci/pediatric-adult-rare-tumor/rare-tumors/rare-digestive-system-tumors/sdh-deficient-gastrointestinal-stromal-tumor-gist>.
2. एल. मेई, एट अल., गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल स्ट्रोमल ट्यूमर : जीआईएसटी ऑफ प्रिसिजन मेडिसिन, ट्रेंड्स इन कैंसर, (2017) <https://doi.org/10.1016/j.trecan.2017.11.006>
3. एक बाल गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल ट्यूमर में एक महत्वपूर्ण आणविक दोष के महत्वपूर्ण नैदानिक प्रभाव हो सकते हैं, एनसीआई नया नोट, एनआईएच का राष्ट्रीय कैंसर संस्थान, 24 दिसंबर 2014.
<https://www.cancer.gov/news-events/press-releases/2014/SDHCepimutantGIST>.



155 US Highway 46, Suite 202 Wayne, NJ 07470
973-837-9092
fax 973-837-9095
www.liferaftgroup.org
liferaft@liferaftgroup.org