

المختصر المفيد للأورام الوراثية جين APC

عند ظهور طفرة في أي بي سي (APC) تزيد احتمالية حدوث الأورام. الطفرة هي تغير في تسلسل الحمض النووي المسمى بـ(الذي أن أي) بداخل الجين. وهي تغير حدث منذ خلق الشخص. ليس كل طفرة تكون طفرة مرضية لذلك يحتاج الطبيب التثبت من الطفرة عبر تقرير الفحص الوراثي.

الطفرة في الجين

هناك احتمال زيادة للإصابة بالأورام في القولون بشكل رئيسي.

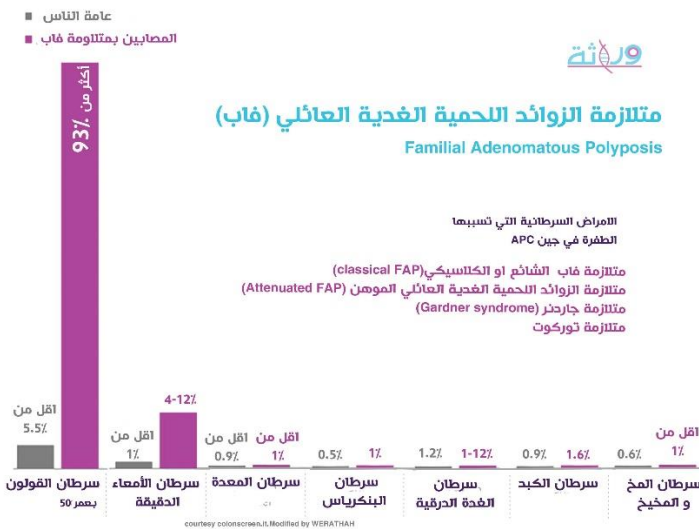
مخاطر الاورام

كنت انثى او رجل تحتاج ان تتبع التوصيات المنصوص عليها عن طريق طبيب مهتم بالأورام لكي ينسق لك اجراءها بشكل دوري ويكون مدخل سريع لك لتذليل الصعاب >

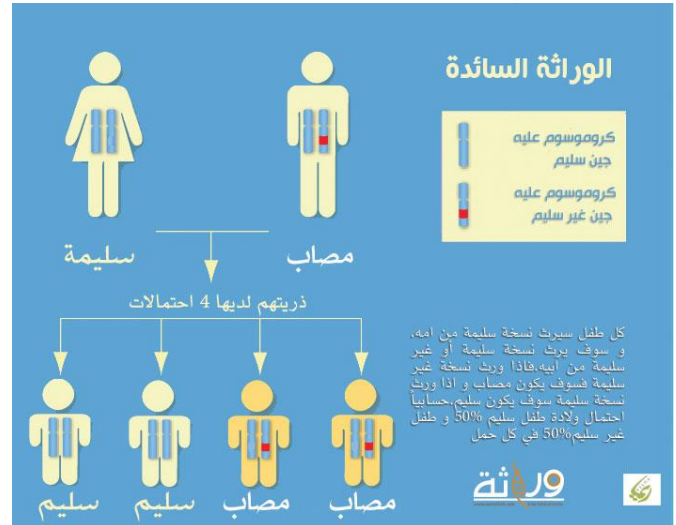
ماذا يجب عليك

الشخص الذي لديه هذه الطفرة في الجين لديه احتمال نقلها الى ذريته بنسبة 50% في كل حمل.

الاسرة والاقارب



مخاطر الإصابة: بالرسم البياني المقابل توضيح بنسب الأورام في عامة الناس ومن لديهم طفرة بالجينات المتعلقة بمتلازمة لينش بشكل عام وليس هذا الجين فقط. نسب انتشار الأورام بكل أنواعها تختلف بين الدول كذلك هذه النسب تتغير بين فترة وأخرى. لكن هذه ارقام بشكل عام بالإمكان الاستفادة منها. كذلك نسب احتمال الإصابة بمن لديه طفرة هي نتائج ملاحظات مسحية على المصابين و نسب احتمال اصابتهم بالاورام.



نمط الانتقال: نمط انتقال هذا الجين من جيل الى جيل أخرى هو عبر الوراثة السائدة. أي ان الجين المعطوب يسود الموقف وقد يسبب مشاكل صحية. والشخص الذي يكون لديه هذا الجين المعطوب لديه احتمال 50% ان ينقلها لذريته و50% لا ينقلها في كل حمل.

من يرث نسخة معطوبة (طفرة) يكون مصاب وتزيد لديه احتمالية حدوث اورام. الصورة توضح زوجين أحدهما لديه جين معطوب والزوج الآخر سليم. وفي الأسفل الأربعة احتمالات التي بالإمكان ان تحدث لذريته. فنجد اثنان من الأربعة مصابين واثنان سليمين. أي ان النسبة 50% إصابة 50% سليم في كل حمل.

الصورة توضح زوجين أحدهما سليم والاخر مصاب (يجمل جين غير سليم). وفي الأسفل الأربعة احتمالات التي بالإمكان ان تحدث لذريتهم. فنجد اثنان من الأربعة مصابين. واثنان من الأربعة سليمين. أي ان النسبة احتمال طفل مصاب هي 50% وسليم أيضاً 50% في كل حمل.

اسم الجين	APC	جين مهم في توصيل الإشارات من جدار الخلية الى داخلها و بمهمة الالتصاق بين الخلايا
اسم الحالة	متلازمة (فاب) الزوائد اللحمية الغدية العائلي	أشهر نوع من الأورام الوراثية التي تسبب سرطان القولون هذا النوع سببه طفرة في هذا الجين فتزيد احتمالية حدوث زوائد لحمية واورام في القولون.
نمط الوراثة	الوراثة السائدة	كل شخص لديه نسختين من كل جين يرثها من كلا والديه. عندما يحدث عطب (طفرة) في هذا الجين فإنها تزيد من حدوث الأورام حتى مع وجود النسخة الأخرى سليمة. هذا الوضع يسمى الوراثة السائدة. أي ان الجين المعطوب يسود الموقف وقد يسبب مشاكل صحية. والشخص المصاب لديه احتمال 50% ان ينقلها لذريته و50% لا ينقلها في كل حمل.
أنواع الأورام	سرطان القولون	بشكل اقل اورام الأمعاء الدقيقة والمعدة والبنكرياس والمخ والعظم والجلد وأعضاء أخرى. هناك نوع أخف يسمى بمتلازمة الزوائد اللحمية الغدية العائلي الموهن (Attenuated FAP) ويكون عدد الزوائد اللحمية اقل من 100 وتحدث الإصابة في عمر أكبر. واخر يعرف بمتلازمة جاردرنر وهي زوائد لحمية في الأمعاء إضافة الى تضخم في بصيلات الشعر وتورمات في العظام والفك والانسجة (desmoids) والمخ. وتطلق متلازمة توركوت على الزوائد اللحمية مع ورم في المخ.
احتمالات الإصابة	للرجال والنساء	الرجال والنساء معرضون للإصابة بسرطان القولون بنسبت 100% قبل سن الاربعين كذلك هم معرضون للإصابة بأورام في الأمعاء الدقيقة (احتمال الإصابة 4% to 12%) والمعدة (0.5%) والبنكرياس (احتمال الإصابة 2%) والغدة الدرقية (2%) والكبد ومجاري العصارة الصفراء (1.5%) والغدة الكظرية والمخ خاصة سرطان المخيخ.
التوصيات	المسح المبكر لكشف الأورام والتدخل الأحترازي	من لديهم طفرة في الجين يوصى بعمل ما يلي: ينصح بالفحص عن تورمات الكبد خلال الخمس سنوات الأولى للعمر عن طريق قياس مادة الفافيتوبروتين كل ثلاث أشهر. وينصح بإجراء منظار للمستقيم بين سن العاشرة والثانية عشرة من العمر سنوياً. وينصح بإجراء منظار للقولون عند ظهور أي زوائد لحمية واستأصلها كذلك استئصال القولون بشكل احترازي. وبعد استئصال القولون يجب الاستمرار في عمل منظار للمستقيم او الجزء المتبقي للقولون كل 6 الى 12 شهر وازالت أي زوائد لحمية. وينصح بإجراء منظار للمعدة كل سنة او ثلاث سنوات ابتداء من عمر 25 أو 30 سنة. وينصح بعمل اشعة مقطعية للأمعاء الدقيقة للبحث عن التورمات في حال اكتشاف أي تورم عبر منظار المعدة وقبل استئصال القولون وتعاد كل سنة الى ثلاث سنوات. وينصح بعمل اشعة مغناطيسية او مقطعية للبطن للبحث عن تورمات دسمويد (desmoid) لمن لديه تاريخ عائلي بالإصابة بهذا الورم او الطفرة الجينية تزيد من احتماليه الإصابة به. وينصح بفحص الغدة لدرقية والجلد بشكل دوري عن طريق الفحص الاكلينيكي والاشعة الصوتية للغدة الدرقية ابتداء من عمر 25 أو 30 سنة بشكل سنوي. للقاياة: التدخل الجراحي الوقائي (استئصال القولون) يقلل مخاطر الإصابة بسرطان القولون. من يرث نسخة معطوبة (طفرة) في هذا الجين لديه احتمال يصل الى 50% لتوريته الى احد افراد ذريته في كل حمل و 50% احتمال أن يرثوا نسخة سليمة منه لدى ينصح بفحص العائلة للقواية.
الاسرة والاقارب	50/50 احتمال اصابة	من يرث نسخة معطوبة (طفرة) من هذا الجين لديه احتمال يصل الى 50% الى ان يورثه لذريته و50% يرثون نسخة سليمة منه لذلك ينصح بفحص العائلة للقواية. وأيضاً الاستفادة من الفحص الوراثي قبل الفرز لتفادي إصابة الذرية في المستقبل.
ماذا تحتاج عمله	المتابعة	تحتاج ان تتبع التوصيات الموص بها لمن لديه طفرة في هذا الجين. لذلك تحتاج طبيب مهتم بالأورام ليسبقها لك بشكل دوري ويكون مدخل سريع لك لتذليل الصعاب
المعلومات	ثقف نفسك	اجتهد في البحث عن معلومات عن ومتابعة التطورات الطبية التي تخص هذا الجين او الحالة التي تسببها لكي تساعد نفسك وتحصل على أفضل العناية الطبية

ملاحظة: تتفاوت وتتغير التوصيات بين فتره وأخرى. وهذه المعلومات حرص على ان تكون دقيقة وصحيحة قدر الإمكان وهي معلومات للتثقيف والتوعية ولا تفني عن المتابعة مع الطبيب.