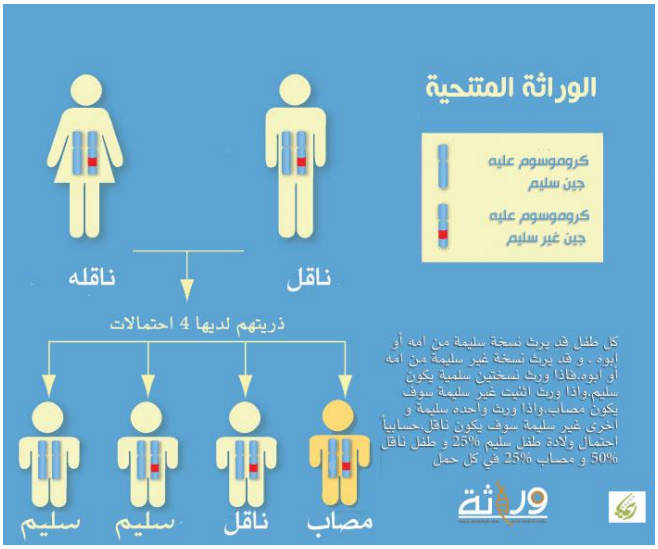
المختصر المفيد للأورام الوراثية جين ATM

الطفرة في الجين	عند ظهور طفرة في أي تي أم ATM) تزيد احتمالية حدوث الأورام. الطفرة هي تغير في تسلسل الحمض النووي المسمى بـ(الدي أن أي) بداخل الجين. وهي تغير حدث منذ خلق الشخص. ليس كل طفرة تكون طفرة مرضيه لذلك يحتاج الطبيب التثبت من الطفرة عبر تقرير الفحص الوراثي.
مخاطر الاورام	هناك احتمال زيادة للإصابة بالأورام في الجهاز اللمفاوي بشكل رئيسي.
ماذا يجب عليك	كنت انثى او رجل تحتاج ان تتبع التوصيات المنصوص عليها عن طريق طبيب مهتم بالأورام لكي ينسق لك اجراؤها بشكل دوري ويكون مدخل سريع لك لتذليل الصعاب.
الاسرة والاقارب	والدي الشخص المصاب الذين لديهم الطفرة في الجين لديه احتمال إصابة ذريتهم بنسبة 25% في كل حمل.

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 و أخرى. لكن هذه ارقام بشكل عام بالإمكان الاستفادة منها. كذلك نسب احتمال الإصابة بمن لديه طفرة هي نِتائج ملاحظات مسحية على المصابين و نسب احتمال اصابتهم بالاورام.



الصورة توضح زوجين كلاهما ناقل لجين معطوب. وفي الأسفل الأربعة احتمالات التي بالإمكان ان تحدث لذريته. فنجد واحد من الأربعة مصاب. واحد ناقل واثنين ناقلين. أي ان النسبة 25% إصابة 25% سليم و50% ناقل في كل حمل.

نمط الانتقال: نمط انتقال هذا الجين من جيل الى جيل أخرى هو عبر الوراثة المتنحية. أي ان الجين يكون متنحي (أي مختفي) ولا يظهر الا إذا كانت كلا نسختي الجين معطوبة. والدي المصاب لديهم احتمال 25% ان تصاب ذريتهم. 75% تكون ناقلة او سليمة في كل حمل.
من يرث نسختين معطوبتين (بها طفرة) يكون مصاب وتزيد لديه احتمالية حدوث اورام. من يرث وحده فقط معطوبة يعتبر ناقل.

لا يسمح بنسخ او طبع او نشر هذه المادة الا بموافقة خطية من مؤسس موقع الوراثة الطبية .د عبدالرحمن فايز السويد . ايميل abalswaid@yahoo.com

اسم الجين	ATM	مهم في تنشيط عدة بروتينات داخل الخلية لإصلاح أي خلل في الحمض النووي .
اسم الحالة	متلازمة اتاكسيا تلينجكتيزيا	هي من المتلازمات الوراثية التي تؤثر على جهاز المناعة والاعصاب بشكل رئيسي- و تنتقل بالوراثة المتنحية. و و تؤثر على المخيخ و لذلك فهي تسبب ترنح واهتزاز عند المشي- و الحركة مع رعشة و حركات لا ارادية في اليدين. ومن علاماتها ايضاً اهتزاز العينين وظهور توسع في الشعيرات الدموية في الملتحمة (بياض العين) و الذي يظهر في سن الخامسة. و تظهر الاعراض العصبية في السنة الثانية من العمر. المصاب لديه احتمال حدوث اورام كذلك والديه لكونهما ناقلين للمرض.
نمط الوراثة	الوراثة المتنحية	كل شخص لديه نسختين من كل جين يرثها من كلا والديه. عندما يحدث عطب (طفرة) في كلا نسختي هذ الجين فإنها تزيد من حدوث الأورام. هذا الوضع يسمى الوراثة المتنحية. أي ان الجين يكون متنحي (أي مختفي) ولا يظهر الا إذا كانت كلا نسختي الجين معطوبة. والدي المصاب لديهم احتمال 25% ان تصاب ذريته 75و % تكون ناقلة او سليمة في كل حمل.
أنواع الأورام	سرطان الجهاز اللمفاوي	اورام الجهاز الليمفاوي (المفوما) وسرطان الدم(تمثل 85% من اجمالي الأورام)والمعدة،والثدي،والمبيض،والانسجة العضلية والشامات والساركوما. كذلك الناقل لديه احتمال الإصابة بسرطان الثدي(2 الى 3 اضعاف معدل عامة الناس) والقولون والمعدة.
احتمالات الاصابة	للرجال والنساء	المصاب لديه 30% احتمال الإصابة بأنواع مختلفة من الأورام خاصة الجهاز اللمفاوي مثل اللمفوما من غير هوتشنج وسرطان الدم (ليوكيميا)،و البالغين ممن لديهم نقص في الاجسام المضادة نوع (أ) لهم احتمال الإصابة بسرطان المعدة بنسبة 70 ضعف مقارنة بالطبيعيين. و تزيد احتمالية سرطان المخيخ (medulloblastomas) والجلد (basal cell carcinomas) و سرطان الرحم و المبيض و سرطان المخ (gliomas) بنسبة تتجاوز 6 اضعاف الطبيعيين. الشخص الناقل من الذكور والاناث (وليس المصاب) أيضا لديه احتمال الإصابة بالأورام بنسبة 2 الى 3 اضعاف الاشخاص العاديين. مثل سرطان الثدي و الدم (ليوكيميا) وسرطان القولون والمعدة في الذكور والاناث.
التوصيات	المسح المبكر لكشف الأورام والتدخل الاحترازي	ليس هناك توصيات خاصة بالشخص المصاب او الحامل لهذا المرض بخصوص الفحص المبكر لاكتشاف الأورام لكن نظريا قد يكون من المفيد عمل اشعة مغناطيسية للثدي للنساء الأكثر عرضه للإصابة مع الانتباه لأي اعراض غير عادية لمراجعة الطبيب للكشف المبكر عن أي ورم محتمل.
الاسرة والاقارب	75/25 مصاب/سليم وناقل	والدي المصاب احتمال ان يولد لهم طفل مصاب 25% وطفل سليم او ناقل بنسبة 75% في كل حمل. والمصاب نفسه قد لا تصاب ذريته لو كان زوجه غير مصاب ولا ناقل. اما إذا تزوج من ناقل فالمصابين في ذريته 50% في كل حمل. ينصح بفحص العائلة للوقاية والفحص قبل الزواج. وأيضا الاستفادة من الفحص الوراثي قبل الغرز 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 لينسقها 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 تغني عن المتابعة مع الطبيب.

لا يسمح بنسخ او طبع او نشر هذه المادة الا بموافقة خطية من مؤسس موقع الوراثة الطبية .د عبدالرحمن فايز السويد . ايميل abalswaid@yahoo.com