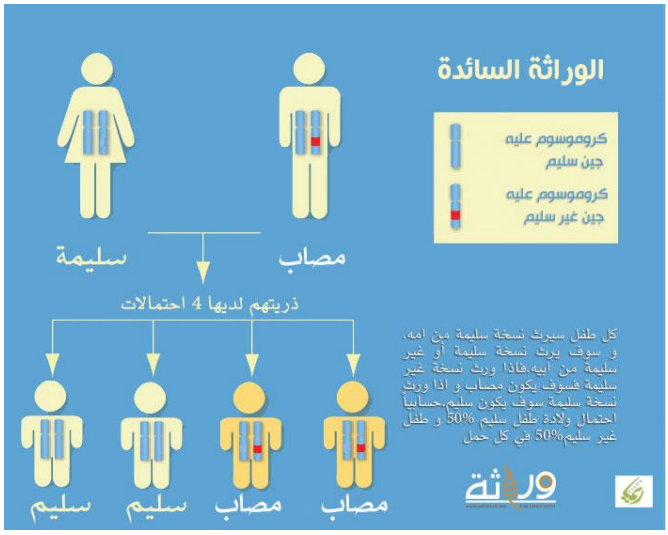
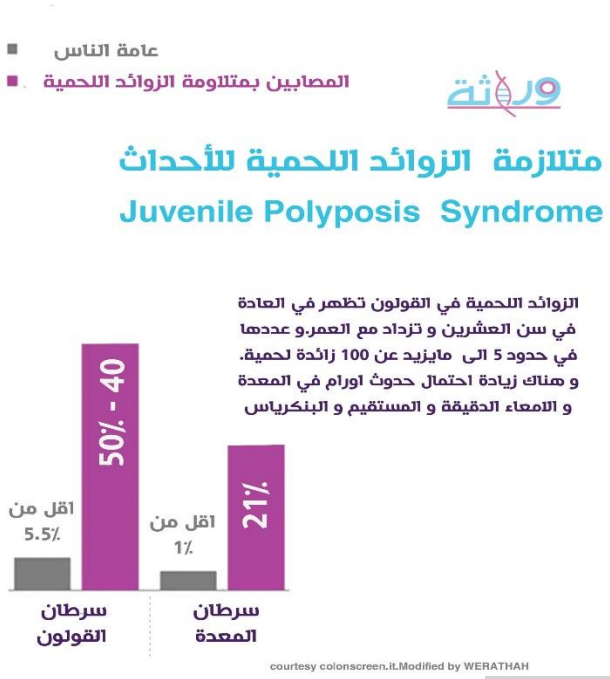
المختصر المفيد للأورام الوراثية جين BMPR1A

الطفرة في الجين	عند ظهور طفرة في بي أم بي أر أي أي(BMPR1A) 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 القولون 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	الشخص الذي لديه هذه الطفرة في الجين لديه احتمال نقلها الى ذريته بنسبة 50% 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 أحدهما سليم والاخر مصاب (يحمل 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 ايضاً 50% في كل حمل.



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 الاخر 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.

.

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	BMPR1A	جين مهم يقوم بتنشيط جين اخر اسمه سماد4 و الذي يقوم بالتحكم بعدة جينات لانقسام الخلية و تكاثرها من داخل نواة الخلية .
اسم الحالة	متلازمة الزوائد اللحمية للأحداث	هي نوع نادر من المتلازمات الوراثية التي تنتقل بالوراثة السائدة التي تسبب زوائد لحمية في الأمعاء وتؤدي الى سرطان القولون. يميز هذه المتلازمة عن المتلازمات الأخرى التي تصيب القولون هو ان الفحص النسيجي للزوائد مختلف عن الزوائد اللحمية الأخرى. فهي عبارة عن خليط من الانسجة التي تسمى طبياً هامرتوما (Hamartoma)
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 في الأمعاء الدقيقة والمعدة والبنكرياس وأعضاء أخرى.
احتمالات الاصابة	للرجال والنساء	الرجال و النساء معرضون للإصابة بسرطان القولون نسبة 17 الى 22% على سن الخمسة والثلاثون، وتصل النسبة الى 68% عند سن الستين. ومتوسط سن الإصابة هو عند سن 42 عام. وهناك احتمال حدوث اورام في المعدة والأمعاء والبنكرياس ومن تظهر عليه هذه الأورام في المعدة فان 20% منها قد تتحول الى سرطان.
التوصيات	المسح المبكر لكشف الأورام والتدخل الأحترازي	من لديهم طفرة في أحد الجينات ينصح بعمل ما يلي : ينصح بعمل منظار لقولون و للمعدة عند منتصف سن البلوغ تقريبا في سن 15 عام . ثم يعاد كل ثلاث سنوات ينصح بإجراء منظار للقولون سنويا عند ظهور أي زوائد لحمية. ينصح باستئصال القولون بشكل احترازي إذا كان عدد الزوائد اللحمية كثيف و يصعب ازالتها كلها و أيضا يستأصل القولون عند الإصابة بالسرطان للوقاية: التدخل الجراحي الوقائي (استئصال القولون) يقلل مخاطر الإصابة بسرطان القولون. وينصح بفحص العائلة و أي شخص يود من الأقارب لان هذا المرض ينتقل بالوراثة المتنحية و لذلك الشخص المصاب قد يورث الجين الى 50% من ذريته في كل حمل. و يمكن تفادي إصابة الذرية عن طريق الفحص الوراثي قبل الغرز
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 للوقاية. 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

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

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