

## المختصر المفيد للأورام الوراثية جين BRCA1

عند ظهور طفرة في براكا واحد (BRCA1) تزيد احتمالية حدوث الأورام. الطفرة هي تغير في تسلسل الحمض النووي المسمى بـ(الدي أن أي) بداخل الجين. وهي تغير 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 الثدي والمبيضين بشكل رئيسي.

مخاطر الاورام

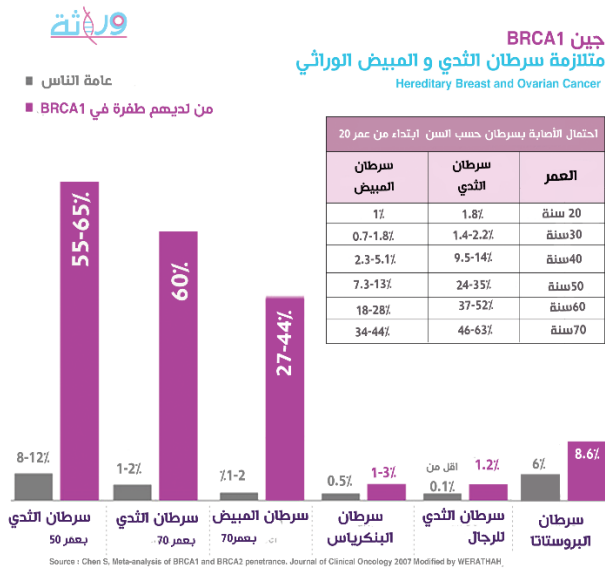
كنت انثى او رجل تحتاج ان تتبع التوصيات المنصوص عليها عن طريق طبيب مهتم بالأورام لكي ينسق لك اجراؤها بشكل دوري ويكون مدخل سريع لك لتذليل الصعاب >

ماذا يجب عليك

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

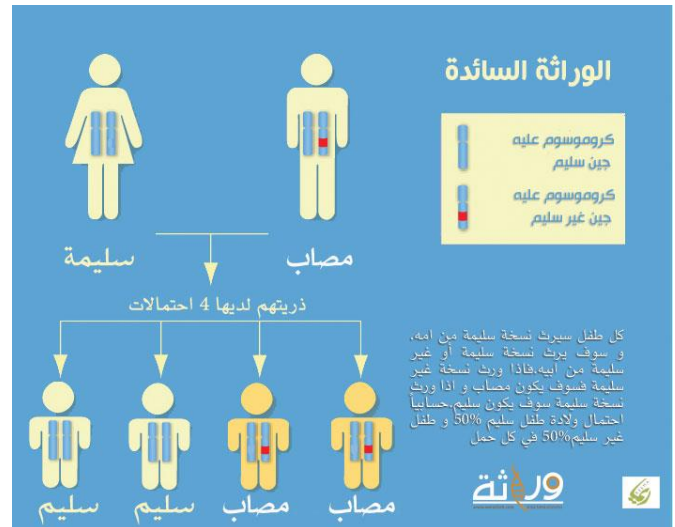
الاسرة والاقارب

**مخاطر الإصابة:** بالرسم البياني المقابل توضيح بنسب الأورام في عامة الناس ومن لديهم طفرة بالجين. 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 الاخر سليم. وفي الأسفل الأربعة احتمالات التي بالإمكان ان تحدث لذريته. فنجد اثنان من الأربعة مصابين واثنان من الأربعة سليمين. أي ان النسبة 50% إصابة 50% سليم في كل حمل.



الصورة توضح زوجين أحدهما سليم والآخر مصاب (يحمل جين غير سليم). وفي الأسفل الأربعة احتمالات التي بالإمكان ان تحدث لذريته. 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	BRCA1	جين مهم لإصلاح الأخطاء في الجينات نتيجة القطع المزدوج في الـ دي أن أي.
اسم الحالة	سرطان الثدي والمبيض الوراثي	أشهر نوع من الأورام الوراثية التي تسبب سرطان الثدي هذا النوع سببه طفرة في نوعين مشهورين من الجينات تسمى بالنوع الأول والثاني من بي آر سي أي ( BRCA1 and BRCA2)
نمط الوراثة	الوراثة السائدة	كل شخص لديه نسختين من كل جين يرثها من كلا والديه. عندما يحدث عطب (طفرة) في جين براكا واحد 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 الثدي والمبيض	بشكل اقل سرطان البنكرياس والبروستاتا والرحم والشامات الجلدية.
احتمالات الإصابة	للرجال والنساء	النساء معرضات بنسبة 45 الى 80% خلال حياتهم للإصابة بسرطان الثدي بمعدل سن إصابة في الاربعينيات وبنسبة تصل الى 55% الى 65% عند سن 70 عام. احتمال الإصابة بسرطان ثاني بالثدي (أكثر من 50% خلال حياتهم. أيضا لديهن حوالي 45% احوال الإصابة بسرطان المبيض خلال حياتهن بمعدل سن إصابة في الخمسينيات.
التوصيات	المسح المبكر لكشف الأورام والتدخل الأحترازي	الإصابة بسرطان الثدي للرجال والبنكرياس والبروستاتا يحدث بنسبة ... من لديه طفرة في هذا الجين ينصح بإجراء مسح اشعاعي (بالأشعة المغناطيسية) للثدي (او الماموجرام إذا لم تتوفر) بشكل دوري كل 6 أشهر. وعمل مسح عن سرطان المبيض والبروستاتا.
الاسرة والاقارب	50/50 احتمال اصابة	<b>للوفاية:</b> التدخل الجراحي الوقائي (استئصال الثديين و المبيضين) و الدوائي ( تاموكسيفين) يقلل مخاطر الإصابة بسرطان الثدي و حبوب منع الحمل تقلل الإصابة بسرطان المبيضين. من يرث نسخة معطوبة (طفرة) من هذا الجين لديه احتمال يصل الى 50% الى ان يورثه لذريته و 50% 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	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.
المعلومات	ثقف نفسك	تحتاج ان تتبع التوصيات الموص بها لمن لديه طفرة في هذا الجين. لذلك تحتاج طبيب مهتم بالأورام ليستقها لك بشكل دوري ويكون مدخل سريع لك لتذليل الصعاب
		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.