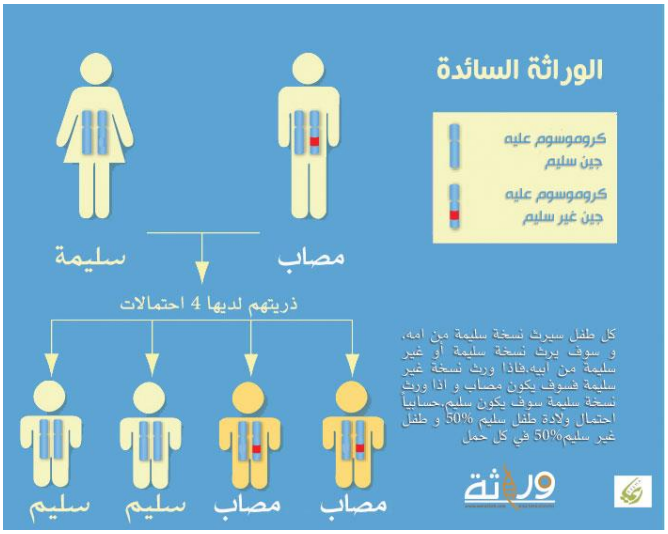
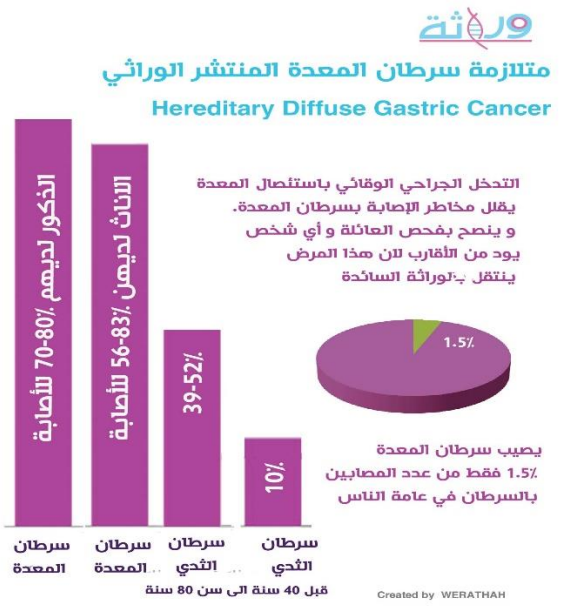
المختصر المفيد للأورام الوراثية جين CDH1

الطفرة في الجين	عند ظهور طفرة في سي دي اتش واحد (CDH1) 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 المعدة و الثدي 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	CDH1	جين مهم عملية الالتصاق بين الخلايا.
اسم الحالة	سرطان المعدة المنتشر الوراثي	ه هو من أشهر أنواع المتلازمات الوراثية التي تنتقل بالوراثة السائدة وتزيد من احتمال حدوث سرطان في المعدة والثدي. سرطان المعدة المنتشر هو نوع خاص من سرطان المعدة و يمثل 20% من كل أنواع سرطانات المعدة ويصيب من أعمارهم اكبر من 60 سنه بينما النوع الوراثي يحدث بسن مبكر ،لكن 20 الى 30% فقط من المصابين بالنوع الوراثي يكون بسبب طفرة في جين سي دي اتش واحد. يشخص النوع المنتشر من سرطان المعدة عن طريق الفحص النسيجي للمعدة.
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. والمصاب لديه احتمال 50% ان ينقلها لذريته و50% لا ينقلها في كل حمل.
أنواع الأورام	سرطان المعدة والثدي	و هناك احتمال حدوث اورام في المعدة و الثدي. و قد يكون هناك أيضا زيادة في احتمال حدوث اورام في القولون و المستقيم.
احتمالات الاصابة	للرجال والنساء	من لديه طفرة في هذا الجين لديه احتمال 70% الى 80% احتمال الإصابة بسرطان المعدة للذكور بينما النسبة 56% الى 83% بالنسبة للإناث. و الاناث لديهن 39% الى 52% احتمال حدوث سرطان في الثدي خلال 80 عام من عمرهن. و ليس هناك احصائيات حول زيادة احتمال حدوث سرطان القولون و المستقيم.
التوصيات	المسح المبكر لكشف الأورام والتدخل الاحترازي	من لديهم طفرة في أحد الجينات ينصح بعمل ما يلي : ينصح بعمل منظار للمعدة سنوياً منذ الصغر مع اخذ عينات عشوائية من المعدة و من المناطق المشتبه بها. علماً ان المنظار غير كافي في اكتشاف الأورام في بدايتها لان الورم ينتشر في الطبقة الداخلية للمعدة ولا يظهر في الطبقة المبطنة. وبالنسبة لسرطان الثدي فالنصائح هي نفس النصائح التي تقدم لمن لديه متلازمة سرطان المبيض والثدي الوراثي وهو الفحص الذاتي للثدي شهريا والفحص الاكلينيكي للثدي من قبل الطبيبة كل 6 أشهر واشعة مغناطيسية للثدي او ماموجرام بشكل سنوي. للوقاية: التدخل الجراحي الوقائي باستئصال المعدة يقلل مخاطر الإصابة بسرطان المعدة حول سن العشرين لان السرطان يكون بالطبقة الداخلية للمعدة. وينصح بفحص العائلة و أي شخص يود من الأقارب لان هذا المرض ينتقل بالوراثة السائدة و لذلك الشخص المصاب قد يورث الجين الى 50% من ذريته في كل حمل. ويمكن 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

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