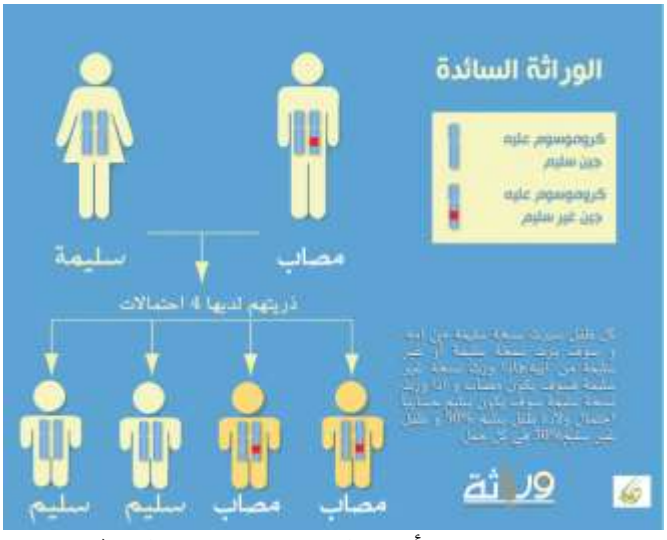
المختصر المفيد للأورام الوراثية جين MLH1

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	MLH1	جين مهم لتوصيل الإشارات من جدار الخلية الى داخلها.
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
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 سرطان الرحم و المبيض، سرطان المعدة و الأمعاء الدقيقة البنكرياس و الكلى و الحالب و المخ و الكبد و القناة الصفراوية و بصيلات الشعر .
احتمالات الاصابة	للرجال والنساء	الرجال و النساء معرضون للاصابة بسرطان القولون بنسبة تتراوح بين 52% الى 82% خلال مراحل العمر قبل سن 70 عام. و بنسبة 25% الى 60% بالنسبة لسرطان الرحم عند سن 70 عام.
التوصيات	المسح المبكر لكشف الأورام والتدخل الأحترازي	من لديهم طفرة في هذا الجين ينصح بإجراء منظار للقولون بشكل دوري وكذلك للمعدة لو كان مصاب بسرطان القولون. كذلك عمل مسح عن سرطان المبيض. للوقاية: التدخل الجراحي الوقائي (استئصال القولون) و الدوائي (الاسبرين) يقلل مخاطر الإصابة بسرطان القولون .من يرث نسخة معطوبة (طفرة) من احد هذه الجينات لديه احتمال يصل الى 50% لتوريثه الى احد افراد ذريته في كل حمل و 50% احتمال أن يرثوا نسخة سليمة منه لذلك ينصح بفحص العائلة للوقاية.
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