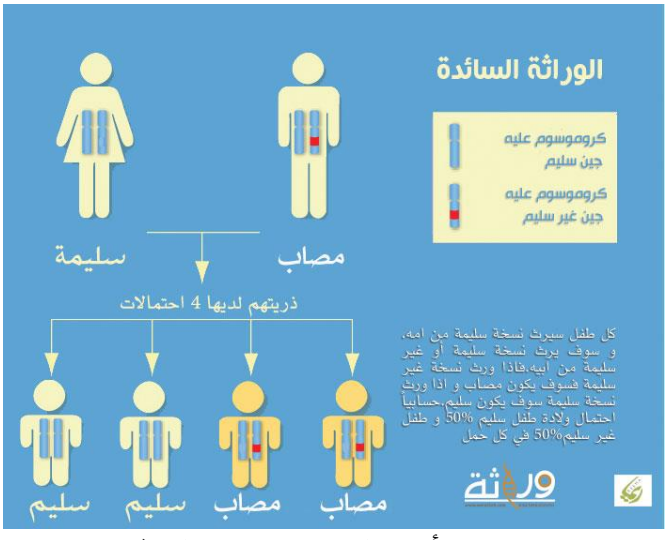
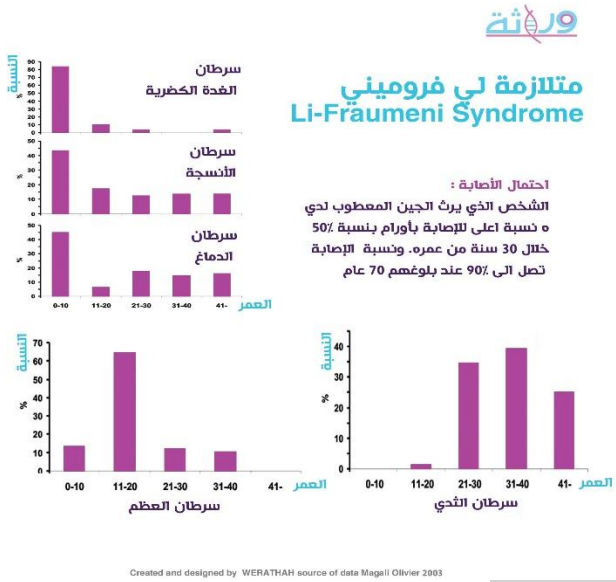
المختصر المفيد للأورام الوراثية P53

الطفرة في الجين	عند ظهور طفرة في بي 53 (P53) تزيد احتمالية حدوث الأورام كجزء من متلازمة لي فروميني. الطفرة هي تغير في تسلسل الحمض النووي المسمى بـ(الدي أن أي) بداخل الجين. وهي تغير منذ خلق الشخص. ليس كل طفرة طفرة مرضيه لذلك يحتاج الطبيب التثبت من الطفرة عبر تقرير الفحص الوراثي.
مخاطر الاورام	هناك احتمال زيادة للإصابة بالأورام في عدة أجزاء من الجسم اورام الانسجة(ساركوما)، الثدي الغدة الكظرية ،سرطان الدم، المخ ،الرئتين و اللمفوما و اورام اخرى.
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 بالجين.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	P53	يعمل هذا الجين على تثبيط حدوث الأورام عن طريق إيقاف انقسام الخلايا الغير طبيعية.
اسم الحالة	متلازمة لي فروميني.	من أشهر متلازمات الأورام ولكنها متلازمة نادرة. تسبب العديد من الأورام بما فيها: اورام الانسجة (ساركوما)و التي قد تصيب العظم و الانسجة الضامة ،و سرطان الثدي ،و الغدة الكظرية ، سرطان الدم (اليوكيميا)،سرطان المخ /سرطان الرئة ،سرطان الغدد الليمفاوية (ليمفوما)، معظم هذه الأورام تظهر في سن الطفولة.
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 القولون والثدي	اورام الانسجة (بالساركوما) و الانسجة الضامة ،كذلك سرطان الثدي و الغدة الكظرية و سرطان الدم (اليوكيميا) والمخ والغدد الليمفاوية و غيرها من الاورام.
احتمالات الاصابة	للرجال والنساء	هناك نسبة اعلى للإصابة بأورام بنسبة 50% خلال 30 سنة من عمره. ونسبة الإصابة تصل الى 90% عند بلوغهم 70 عام. وهي اكثر في النساء مقارنة بالرجال. و قد تكون الإصابة اكثر في النساء لأنهن اكثر عرضه لسرطان الثدي. ولا يبدوا ان هناك زيادة في الإصابة بسرطان الثدي لدى الرجال ولا بسرطان البروستاتا. و في الأطفال يشيع سرطان العظام (اوستيو ساركوما) و الانسجة (ساركوما) وسرطان الدم واللمفوما أورام المخ والعضلات و الغدة الكظرية و الأورام الأخرى النادرة. و المصابين بهذه المتلازمة لديهم حساسية من الاشعة فتزيد من احتمال الإصابة بالأورام.
التوصيات	المسح المبكر لكشف الأورام والتدخل الأحترازي	من لديهم طفرة في أحد هذه الجينين ينصح بإجراء فحوصات دورية للكشف عن هذه الأورام في وقت مبكر . و لم يتم الاتفاق على توصيات محددة ولكن البعض ينصح بالفحص الاكلينيكي سنوياً للجلد و الاعصاب للأطفال واشعة مغناطيسية سنوية للمخ وصوتية للبطن. و النساء اشعة مغناطيسية للثدي من سن 20 او 25 سنة مع الفحص الذاتي الشهري للثدي و الفحص الاكلينيكي كل 6 اشهر. ومنظار للقولون ابتدأ من سن 25 او 30 سنة, للوقاية: 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.
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