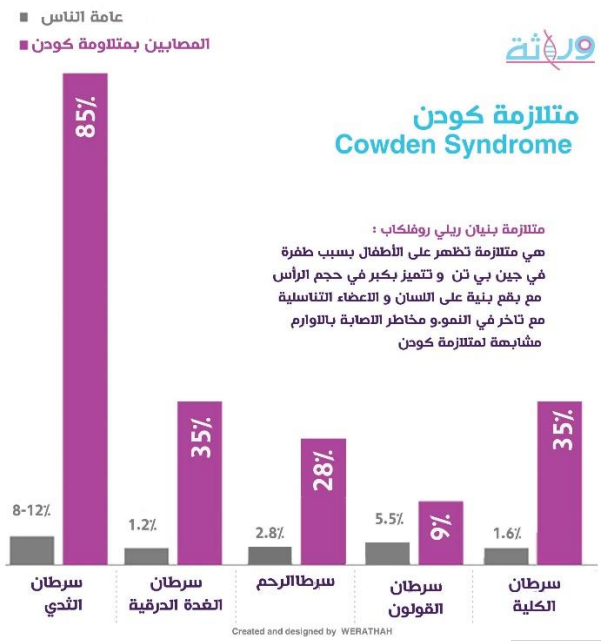
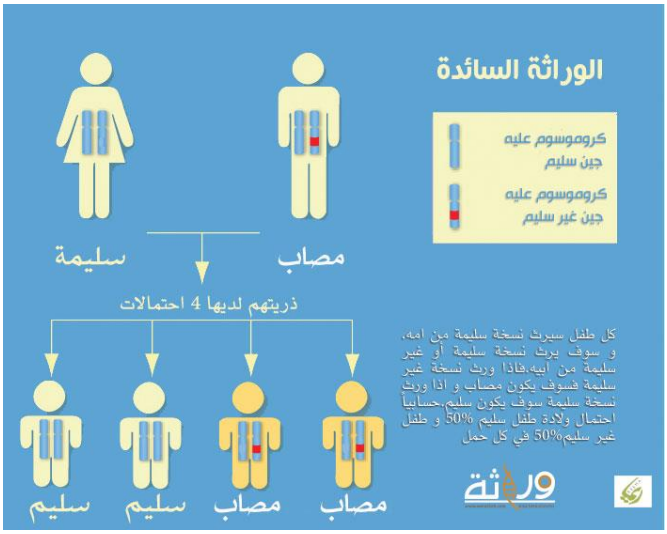
المختصر المفيد للأورام الوراثية PTEN

الطفرة في الجين	عند ظهور طفرة في بي تن (PTEN) 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 مرضيه لذلك يحتاج الطبيب التثبت من الطفرة عبر تقرير الفحص الوراثي.
مخاطر الاورام	هناك احتمال زيادة للإصابة بالأورام في الأمعاء الثدي و الرحم و الغدة الدرقية 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	PTEN	حيث هذا الجين على تثبيط حدوث الأورام.
اسم الحالة	متلازمة كاودن الهمرتوما المتعددة	متلازمة نادرة تصيب واحد من كل 200 ألف نسمة. تعرف أيضا بمتلازمة الهمرتوما المتعددة. والهمرتوما هي تشخيص نسيجي لأنواع من الأورام نظرا لان اعراضها قد لا تكون واضحة فقد لا يتم تشخيصها بسهوله. سميت هذه المتلازمة بمتلازمة كاودن على اسم العائلة التي تم نشر حالتها طبياً. حيث قام الدكتور ليود و الدكتور دانيس بنشرها عام 1963 .
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 الثدي و الغدة الدرقية	تورمات حميدة في الأمعاء والجلد وسرطان الثدي للنساء والرجال. واورام الغدة الدرقية والرحم والكلية والقولون والشامات (ميلانوما) وهناك احتمال حدوث اروام أخرى في عدة أعضاء في الجسم. بما فها الجهاز الهضمي والبنكرياس والرئتين والاعصاب
احتمالات الاصابة	للرجال والنساء	الشخص الذي يرث الجين المعطوب لديه نسبة اعلى للإصابة بالأورام. قد تكون الإصابة اكثر في النساء لأنهن اكثر عرضه لسرطان الثدي بمعدل احتال إصابة بين 30 و 50% خلال عمر 14 الى65 سنة و بعض الاحصائيات توصلها الى احتمال 85%. و قد تكون في كلا الثديين. و هناك زيادة في الإصابة بسرطان الثدي لدى الرجال . ونسبة احتمال حدوث اورام الغدة الدرقية 35%و سرطان الرحم بنسبة 28% .و هناك احتمال حدوث اورام في الكلية بنسبة 33% و سرطان القولون 9% والشامات (ميلانوما) 6% .و هناك احتمال حدوث اروام أخرى في عدة أعضاء في الجسم بما فها الجهاز الهضمي و البنكرياس و الرئتين و الاعصاب . و قد تظهر بعض التغيرات على الجلد مثل الحبوب في بصيلات الشعر والزوائد اللحمية (هامرتوما) في المعدة و الأمعاء الدقيقة و القولون.
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. علماً انه لا توجد نصائح خاصة بهذه المتلازمة حالياً.و بشكل عام ينصح بالفحص الذاتي الشهري للثدي منذ سن 18عام و اشعة ماموجرام سنوياً من سن 30.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