

## المختصر المفيد للأورام الوراثية جين SMAD4

عند ظهور طفرة في أس أم أي دي 4 (SMAD4) 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 مرضية لذلك يحتاج الطبيب التثبت من الطفرة عبر تقرير الفحص الوراثي.	الطفرة في الجين
هناك احتمال زيادة للإصابة بالأورام في القولون بشكل رئيسي.	مخاطر الاورام
كنت انثى او رجل تحتاج ان تتبع التوصيات المنصوص عليها عن طريق طبيب مهتم بالأورام لكي ينسق لك اجراءها 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

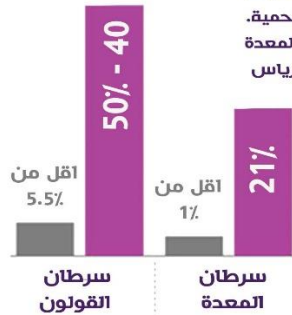
**مخاطر الإصابة:** بالرسم البياني المقابل توضيح بنسب الأورام في عامة الناس ومن لديهم طفرة بالجينات المتعلقة بمتلازمة لينش بشكل عام وليس هذا الجين فقط..نسب انتشار الأورام بكل أنواعها تختلف بين الدول كذلك هذه النسب تتغير بين فترة و أخرى. لكن هذه ارقام بشكل عام بالإمكان الاستفادة منها. كذلك نسب احتمال الإصابة بمن لديه طفرة هي نتائج ملاحظات مسحية على المصابين و نسب احتمال اصابتهم بالأورام.

- عامة الناس
- المصابين بمتلازمة الزوائد اللحمية



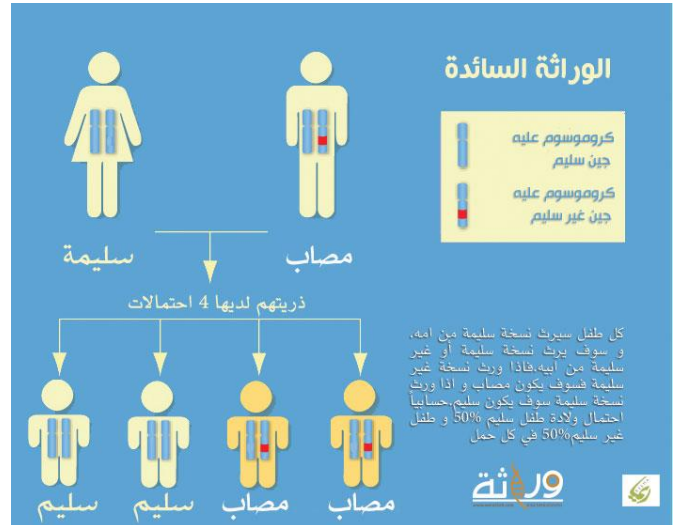
### متلازمة الزوائد اللحمية للأحداث Juvenile Polyposis Syndrome

الزوائد اللحمية في القولون تظهر في العادة في سن العشرين و تزداد مع العمر و عددها في حدود 5 الى مايزيد عن 100 زائدة لحمية. وهناك زيادة احتمال حدوث اورام في المعدة و الامعاء الدقيقة و المستقيم و البنكرياس



courtesy colonscreen.it. Modified by WERATHAH

**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 لذرته و 50% لا ينقلها في كل حمل. من يرث نسخة معطوبة (طفرة) يكون مصاب و تزيد لديه احتمالية حدوث اورام. الصورة توضح زوجين أحدهما سليم والزوج الاخر سليم. وفي الأسفل الأربعة احتمالات التي بالإمكان ان تحدث لذرته. فنجد اثنان من الأربعة مصابين و اثنان من الأربعة سليمين. أي ان النسبة احتمال إصابة 50% إصابة 50% سليم في كل حمل.



الصورة توضح زوجين أحدهما سليم والاخر مصاب (يحمل جين غير سليم). وفي الأسفل الأربعة احتمالات التي بالإمكان ان تحدث لذريرتهم. فنجد اثنان من الأربعة مصابين و اثنان من الأربعة سليمين. أي ان النسبة احتمال طفل مصاب هي 50% وسليم أيضاً 50% في كل حمل.

اسم الجين	SMAD4	جين مهم يقوم بالتحكم بعدة جينات لانقسام الخلية وتكاثرها من داخل نواة الخلية.
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. يميز هذه المتلازمة عن المتلازمات الأخرى التي تصيب القولون هو ان الفحص النسيجي عبارة عن خليط من الانسجة التي تسمى طبيياً هامرتوما (Hamartoma). والمصاب بهذا جين قد يصاب بمرض أخرى اسمه توسع الشعيرات الدموية النزيفي الوراثي (Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia)، و الذي تظهر أعراضه على شكل رعاف متكرر من الانف مع مشاكل في الشعيرات الدموية في الرئتين و المخ.
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 اورام في الأمعاء الدقيقة والمعدة والبنكرياس وأعضاء أخرى.
احتمالات الإصابة	للرجال والنساء	الرجال و النساء معرضون للإصابة بسرطان القولون نسبة 17 الى 22% على سن الخمسة والثلاثون، وتصل النسبة الى 68% عند سن الستين. ومتوسط سن الإصابة هو عند سن 42 عام. وهناك احتمال حدوث اورام في المعدة والأمعاء والبنكرياس ومن تظهر عليه هذه الأورام في المعدة فان 20% منها قد تتحول الى سرطان.
التوصيات	المسح المبكر لكشف الأورام والتدخل الأحترازي	من لديهم طفرة في أحد الجينات ينصح بعمل ما يلي : ينصح بعمل صورة للدم عامة (CBC) و منظار لقولون و للمعدة عند منتصف سن البلوغ تقريبا في سن 15 عام . ثم يعاد كل ثلاث سنوات ينصح بإجراء منظار للقولون سنويا عند ظهور أي زوائد لحمية. ينصح باستئصال القولون بشكل احترازي إذا كان عدد الزوائد اللحمية كثيف و يصعب ازالتها كلها و أيضا يستأصل القولون عند الإصابة بالسرطان <b>للقائية:</b> التدخل الجراحي الوقائي (استئصال القولون) يقلل مخاطر الإصابة بسرطان القولون. وينصح بفحص العائلة و أي شخص يود من الأقارب لان هذا المرض ينتقل بالوراثة المتنحية و لذلك الشخص المصاب قد يورث الجين الى 50% من ذريته في كل حمل. و يمكن 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 للقائية. 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 لينسقتها 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 فترة وأخرى. وهذه المعلومات حرص على ان تكون دقيقة وصحيحة قدر الإمكان وهي معلومات للتثقيف والتوعية ولا تغني عن المتابعة مع الطبيب.