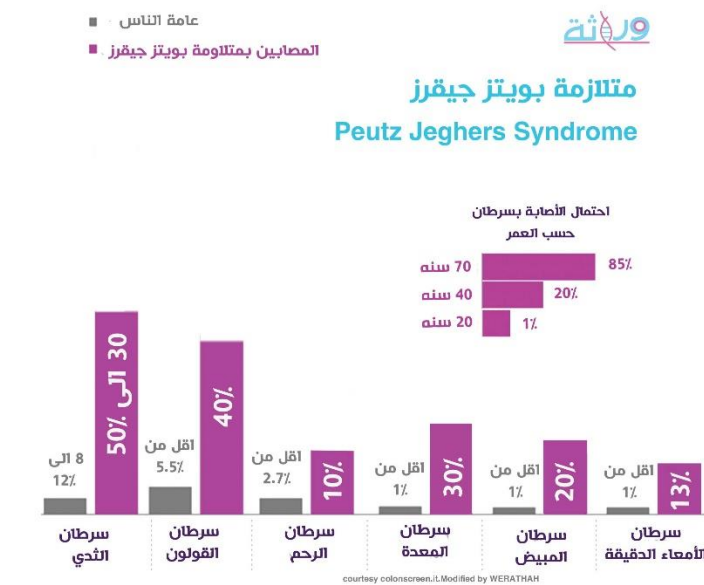


المختصر المفيد للأورام الوراثية جين STK11

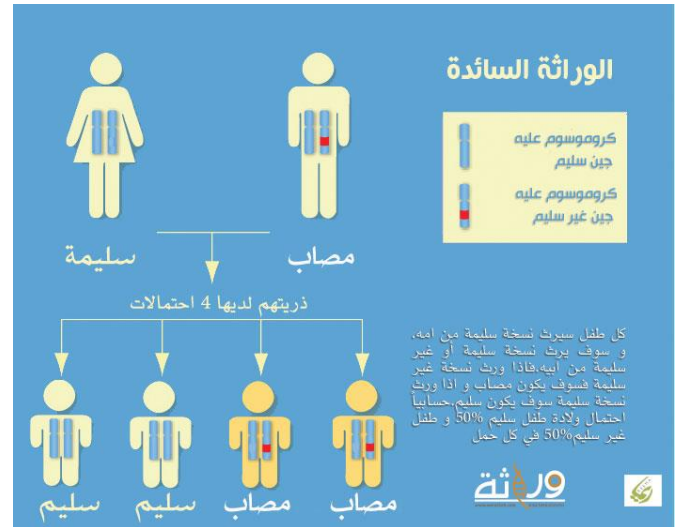
عند ظهور طفرة في أس تي كي 11 (STK11) تزيد احتمالية حدوث الأورام. الطفرة هي تغير في تسلسل الحمض النووي المسمى بـ(الدي أن أي) بداخل الجين. وهي تغير حدث منذ خلق الشخص. ليس كل طفرة تكون طفرة مرضية لذلك يحتاج الطبيب التثبت من الطفرة عبر تقرير الفحص الوراثي.	الطفرة في الجين
هناك احتمال زيادة للإصابة بالأورام 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 بالاورام.



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.



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.

اسم الجين	STK11	جين مهم في مهمة توصيل الإشارات من جدار الخلية الى داخلها
اسم الحالة	متلازمة بويتز جيقرز	هي نوع نادر من المتلازمات الوراثية التي تنتقل بالوراثة السائدة التي تسبب زوائد لحمية في الأمعاء الدقيقة وتؤدي الى السرطان. تظهر الأعراض منذ سن الطفولة و البلوغ على شكل بقع بنية و نمش في الوجه و حول فتحة الشرج و الأصابع .و تخف هذه البقع مع التقدم بالعمر .و يميز هذه المتلازمة عن المتلازمات الأخرى التي تصيب الأمعاء انها أولاً تصيب الأمعاء الدقيقة بشكل اكبر و ثانيا الزوائد اللحمية خليط من الانسجة التي تسمى طيباً هامرتوما (Hamartoma)
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 الأمعاء الدقيقة	و هناك احتمال حدوث أورام في المعدة و القولون و الأعضاء التناسلية في الذكور (الخصية)والاناث (الثدي و المبيض و الرحم) وفي الجهاز البولي و البنكرياس و الرثتين.
احتمالات الاصابة	للرجال والنساء	الرجال والنساء معرضون للإصابة بالسرطان بنسبة 1% في السن العشرين و20% عند سن الأربعين وقد ترتفع ال 60% عند سن 60 والى 85% عن سن السبعين. احتمال حدوث سرطان الثدي 30 - 50% و القولون 40% . و المعدة 30% و البنكرياس 10-30%
التوصيات	المسح المبكر لكشف الأورام والتدخل الأحترازي	من لديهم طفرة في الجين ينصح بعمل ما يلي : ينصح بعمل منظار للمعدة منذ سن الثامنة و يعاد كل ثلاث سنوات. و ينصح بعمل تصوير فديو للأمعاء الدقيقة بكبسولة خلال منظار المعدة منذ سن الثامنة و يعاد كل ثلاث سنوات و يستعاض عنها بالأشعة المغناطيسية للأمعاء. ويتبع النصائح لفحص الثدي و المبيض كما هو الحال في متلازمة الثدي و المبيض الوراثية حيث يتبع فحص ذاتي للثدي منذ سن الثامنة عشر- و اشعة مغناطيسية للثدي منذ سن 25 سنة و اشعة صوتيه للمبيض، و قياس معامل السرطان في الدم (CA-125 test) منذ سن 18 سنة. و منظار للقولون منذ سن الثامنة و يعاد كل ثلاث سنوات.و ينصح بإجراء منظار للقولون سنويا عند ظهور أي زوائد لحمية. و ينصح باستئصال القولون بشكل احترازي إذا كان عدد الزوائد اللحمية كثيف ويصعب ازالتها كلها وأيضا يستأصل القولون عند الإصابة بالسرطان. للقاوية: التدخل الجراحي الوقائي (استئصال الأمعاء) يقلل مخاطر الإصابة بالسرطان. كذلك هناك توصيات مبدئية باتباع الارشادات بخصوص التدخل الجراحي الوقائي للثدي والمبيض كما هو الحال في متلازمة الثدي والمبيض الوراثية بعد سن الانجاب وفي أواسط الثلاثينيات او الأربعينات. كما ينصح بفحص العائلة وأي شخص يود من الأقارب لان هذا المرض ينتقل بالوراثة السائدة ولذلك فالشخص المصاب قد يورث الجين الى 50% من ذريته في كل حمل.
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 للقاية. 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 لينسجها 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.