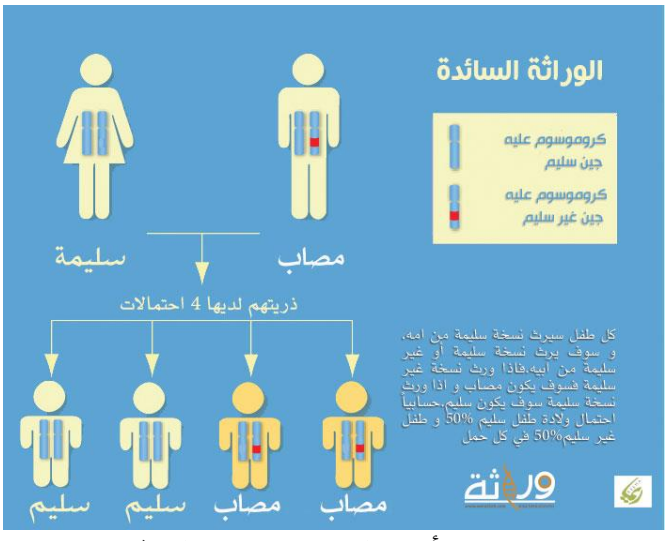
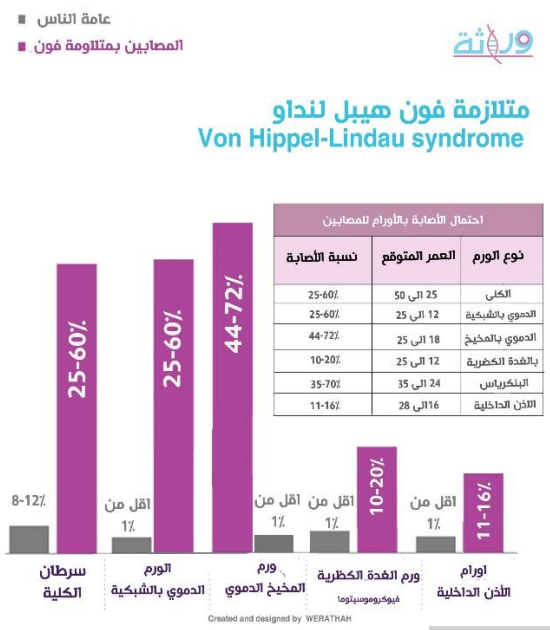
المختصر المفيد للأورام الوراثية VHL

الطفرة في الجين	عند ظهور طفرة في أتش ال(VHL).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 هي طفرة مرضيه لذلك يحتاج الطبيب التثبت من الطفرة عبر تقرير الفحص الوراثي.
مخاطر الاورام	هناك احتمال زيادة للإصابة بالأورام الدموية في عدة أجزاء من الجسم خاصة الجهاز العصبي (المخ والمخيخ) و الشبكة المسبثاوية و اورام الكلة و تؤثر على شبكية العين.
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	VHL	مهم للتحكم في انقسام الخلايا و تثبيط الأورام.
اسم الحالة	متلازمة فون هيبل لنداو	من أشهر نوع من الأورام الوراثية التي تسبب سرطان الكلى و الذي يبدأ كتورمات دموية في شبكية العين و يسبب اورام في الجهاز العصبي .سميت هذه المتلازمة باسم طبيبين (الدكتور فون هيبل و الدكتور لنداو)وصفا بشكل منفصل في أوائل التسعينات الميلادية اسر مصابة بهذا المرض. و هو يصيب حوالي واحد من 36 الف نسمة و هناك حوالي 80% يكون هناك شخص اخر مصاب في الاسرة و حوالي 20% تكون إصابة جديدة بسبب طفرة حديثة
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	أورام الجهاز العصبي	بشكل أساسي اورام الجهاز العصبي والكلى كذلك اورام العين و الحبل الشوكي و البنكرياس و البربخ في الذكور، و غيرها من الاورام. كما يسبب مشاكل في السمع والجهاز الهضمي.
احتمالات الاصابة	للرجال والنساء	نسبة الإصابة بسرطان الكلى 25 الى 60%. وفي العادة تورمات متكررة وفي كلا الكليتين. ومعدل سن الإصابة 40 عام.
التوصيات	المسح المبكر لكشف الأورام والتدخل الأحترازي	من لديهم طفرة في أحد الجينات ينصح بعمل ما يلي : عمل فحص لقعر العين سنوياً ابتداء من سن الثانية . مع الفحص الاكلينيكي للمريض سنوياً لقياس ضغط الدم وفحص النظر والسمع والقدرات العصبية. و عمل اشعة صوتية للكلى و البنكرياس و الغدى الكظرية سنوياً ابتداء من سن البلوغ، تستبدل بالأشعة المقطعية او المغناطيسية لاحقا. و قياس مستوى مشتقات الادرينالين في عينة بول 24 ساعة ابتداء من سن الثانية. وعمل اشعة مغناطيسية للمخ و الحبل الشوكي كل سنتين ابتداء من سن البلوغ. للوقاية: التدخل الجراحي الوقائي باستئصال أي ورم يظهر في الكلى جراحيا او عن طريقة الاشعاعات. كما ينصح بفحص العائلة وأي شخص يود من الأقارب لان هذا المرض ينتقل بالوراثة السائدة ولذلك الشخص المصاب قد يورث الجين الى 50% من ذريته في كل حمل. علماً ان 50% من الاسر يكون الشخص هو الوحيد المصاب في الاسرة. 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