

## متلازمات الورم العيبي *PTEN* : متلازمة كاودن Cowden

معلومات للعائلات التي لديها متغير مسبب للمرض في جين *PTEN*

الغرض من هذه النشرة هو تزويدك بمعلومات تفصيلية حول نتيجة الاختبار الجيني التي يمكنك قراءتها ومناقشتها مع مقدمي الرعاية الطبية. سيواصل الباحثون دراسة جين *PTEN*، لذا يرجى مراجعة مقدمي الرعاية الطبية لديك مرة واحدة سنويًا لمعرفة أي معلومات جديدة قد تكون مهمة بالنسبة لك ولأفراد عائلتك. (يرجى الاطلاع على الصفحة الأخيرة للحصول على مسرد للمصطلحات الطبية التي تم وضع خط تحتها في هذه الوثيقة.)

### لديك متغير مسبب للمرض في جين *PTEN*، وتم تشخيصك بمتلازمة كاودن Cowden .

#### ما هو السرطان الوراثي؟

- السرطان مرض شائع. فواحد من كل 3 أشخاص في الولايات المتحدة سيصاب بنوع من السرطان في حياته أو حياتها.
- حوالي 5-10% من حالات السرطان (ما يصل إلى 1 من كل 10) تكون وراثية. يحدث السرطان الوراثي عندما يولد الشخص بمتغير مسبب للمرض (يُعرف أيضًا باسم الطفرة) في الجين الذي يزيد من فرصة الإصابة بأنواع معينة من السرطان. يمكن أن ينتقل المتغير المسبب للمرض من جيل إلى الجيل .
- عادةً ما تظهر على العائلات المصابة بمتلازمة كاودن Cowden بوحدة أو أكثر من الميزات التالية:
  - سرطان الثدي لدى الأشخاص الذين تم تسجيلهم إناث عند الولادة
  - سرطان الغدة الدرقية والعقيدات
  - سرطان بطانة الرحم
  - سلائل الجهاز الهضمي
  - ضخامة الرأس (حجم الرأس الكبير)
  - علامات جلدية محددة
  - الأفراد الذين يعانون من أكثر من نوع من أنواع السرطان المذكورة أعلاه
  - إصابة العديد من أفراد الأسرة بالسرطان و/أو أعراض أخرى لمتلازمة كاودن Cowden

#### ما هو المتغير المسبب للمرض؟

- الحمض النووي هو مادتنا الوراثية التي تنتقل من الوالدين إلى الطفل. فهو يحتوي على تعليمات حول كيفية تطور أجسامنا ونموها وعملها. والجين هو قطعة صغيرة من الحمض النووي لها وظيفة محددة للقيام بها في الجسم. تحدد بعض الجينات سمات مثل لون العين أو الطول، بينما تشارك جينات أخرى في صحتنا.
- لدينا جميعًا اختلافات في جيناتنا تجعلنا مختلفين عن بعضنا البعض. معظم هذه الاختلافات لا تغير الطريقة التي تعمل بها جيناتنا. ومع ذلك، فإن بعض الاختلافات تمنع الجين من العمل بشكل صحيح. يُسمى هذا النوع من الاختلاف بالمتغير المسبب للمرض أو الطفرة.

#### لماذا يؤدي وجود هذا المتغير المسبب للمرض إلى زيادة خطر الإصابة بالسرطان؟

- وظيفة جين *PTEN* هي منع السرطان. ويسمى الجين الكابت للورم. عندما تعمل الجينات الكابتة للورم بشكل صحيح، فإنها تساعد على الوقاية من السرطان عن طريق التحكم في نمو الخلايا وانقسامها.

- الأشخاص الذين يولدون ولديهم المتغير المسبب للمرض *PTEN* يكون لديهم نسخة عاملة واحدة فقط من جين *PTEN*، لذا فإن خطر إصابتهم بالسرطان تكون أعلى من المتوسط.

### ما هي مخاطر السرطان المرتبطة بهذا المتغير المسبب للمرض؟

- يعاني الأشخاص المصابون بمتلازمة كاودن Cowden من مخاطر أعلى للإصابة بأنواع معينة من السرطان الموضحة في الجدول أدناه.

الجدول: خطر الإصابة بالسرطان مدى الحياة (فرصة الإصابة بالسرطان في أي وقت خلال الحياة)

الأشخاص الذين يعانون من متلازمة كاودن Cowden	الأشخاص الذين ليس لديهم المتغير المسبب للمرض	سرطان الثدي (لدى الأشخاص الذين تم تعيينهم إناث عند الولادة)
%60-25	%12-10	سرطان بطانة الرحم (الرحم).
%10-5	%3-2	سرطان الغدة الدرقية (الجريبي عادة)
%10-3	%1	سرطان القولون والمستقيم
%16-9	%5-4	سرطان خلايا الكلى
ربما زادت	%2-1	سرطان الجلد
ربما زادت	%2	

الشبكة الوطنية الشاملة للسرطان الجيني للثدي والمبيض والبنكرياس، الإصدار 3.2023

- يمكن أيضًا أن يعاني الأشخاص المصابون بمتلازمة كاودن Cowden من أورام حميدة (غير سرطانية) وسمات جسدية أخرى مثل:
  - زوائد القولون والجهاز الهضمي: الأورام العابية والأورام العصبية العقدية، في أكثر من 90% من المرضى
  - آفات الغدة الدرقية الحميدة، 30-68% من المرضى
  - أورام الدماغ الحميدة مرض ليرميت-دوكوس (LDD)، حوالي 30% من المرضى
  - حجم الرأس كبير: ضخامة الرأس، أكثر من 80% من المرضى
  - النتائج الجلدية: تصبغ بقعي في حشفة القضيب، ورم الشعيرات، وتقرن الأطراف، والأورام العصبية الجلدية المخاطية، و/أو الأورام الحليمية الفموية، في 99% من المرضى

- عُرضت الأرقام أعلاه ك نطاق. وذلك لأنه ليس كل العائلات/الأفراد لديهم نفس الدرجة من المخاطر. قد تتأثر المخاطر بالعوامل البيئية، ونمط الحياة، والتاريخ الطبي الشخصي، وتاريخ السرطان العائلي، وعوامل وراثية أخرى أو غير معروفة.

### هل من الممكن إصلاح المتغير المسبب للمرض؟

للأسف، ليس من الممكن حتى الآن إصلاح المتغير المسبب للمرض في جين *PTEN*. ومع ذلك، فمن الممكن تغيير الرعاية الطبية الخاصة بك وأشياء معينة في نمط حياتك. سيعمل مقدم الخدمة معك لمناقشة هذه الخيارات وإنشاء خطة رعاية طبية مناسبة لك.

### ما هي توصيات الرعاية الطبية؟

تركز توصيات الرعاية الطبية للأشخاص المصابين بمتلازمة كاودن Cowden بشكل أساسي على المراقبة والجراحة.

#### المراقبة:

الغرض من المراقبة (يشار إليها أيضًا باسم "الفحص") هو تشخيص السرطان في مرحلة مبكرة قدر الإمكان. وعلى الرغم من أن العلماء والأطباء لا يستطيعون منع تطور السرطان، إلا أن الاكتشاف المبكر مهم. عندما يتم اكتشاف السرطان في وقت مبكر، فمن المرجح أن يتم علاجه بنجاح. هناك طرق مراقبة جيدة جدًا بالنسبة لبعض أنواع السرطان، ولكن ليس جميع أنواع السرطانات .



يوضح الجدول أدناه توصيات المراقبة للأفراد الذين لديهم متغير مسبب للمرض *PTEN* (مقتبس من الشبكة الوطنية الشاملة للسرطان الجيني للثدي والمبيض والبنكرياس، الإصدار 3.2023). يرجى ملاحظة أن هذه المبادئ توجيهية عامة. قد تختلف المبادئ التوجيهية المحددة للمرضى الأفراد والعائلات.

نوع السرطان	توصيات المراقبة
سرطان الغدة الدرقية	تصوير الغدة الدرقية بالموجات فوق الصوتية سنويًا، بدءًا من سن 7 سنوات
سرطان/ سلائل القولون	تنظير القولون كل 5 سنوات، بدءًا من سن 35 عامًا (أصغر و/أو بشكل متكرر، بناءً على التاريخ الشخصي و/أو العائلي)
سرطان الكلى	قم بإجراء فحص بالموجات فوق الصوتية للكلى كل 1-2 سنوات، بدءًا من سن 40
سرطان الثدي (لدى الأشخاص الذين تم تعيينهم إناث عند الولادة)	إجراء فحص ذاتي شهري منتظم للثدي بدءًا من سن 18 سنة فحوصات الثدي السريرية كل 6-12 شهرًا، بدءًا من سن 25 عامًا (أو قبل ذلك، بناءً على تاريخ العائلة) تصوير الثدي الماموجرام سنويًا، مع التصوير المقطعي إذا كان متاحًا، وفحص التصوير بالرنين المغناطيسي للثدي مع التباين بدءًا من سن 35 عامًا (أو قبل ذلك بناءً على تاريخ العائلة).
سرطان بطانة الرحم	لا توجد فائدة مثبتة للفحص. ضعي بعين الاعتبار أخذ عينة من بطانة الرحم كل سنة إلى سنتين بدءًا من سن 35 سنة. الاستجابة السريعة للأعراض (مثل النزيف غير الطبيعي)
توصيات أخرى:	استكمال الفحص البدني السنوي. فحص سنوي للأمراض الجلدية. فكر في التقييم الحركي النفسي والتصوير بالرنين المغناطيسي للدماغ عند الأطفال. التوعية فيما يتعلق بعلامات وأعراض السرطان العصبي مع

### خيارات الجراحة للحد من المخاطر:

- الهدف من جراحة تقليل المخاطر هو تقليل خطر الإصابة بالسرطان عن طريق إزالة الأنسجة السليمة قبل تطور السرطان. وهذا ما يسمى أيضًا بالجراحة الوقائية. لا تقضي الجراحة التي تقلل من المخاطر على فرصة الإصابة بالسرطان، ولكنها تقلل احتمالية الإصابة بالسرطان إلى حد كبير.
- **استئصال الرحم:** تقوم هذه الجراحة بإزالة الرحم لتقليل خطر الإصابة بسرطان بطانة الرحم. يجب مناقشة عملية استئصال الرحم مع جميع المرضى الذين يحملون متغير مسبب للمرض *PTEN*. أولئك الذين يخططون لإنجاب الأطفال قد يفكرون في هذه الجراحة عند الانتهاء من إنجاب الأطفال.
  - **استئصال الثديين الوقائي (PBM):** تزيل هذه الجراحة أنسجة الثدي السليمة لتقليل فرصة الإصابة بسرطان الثدي بنسبة تزيد عن 90%. قد يكون لدى النساء اللواتي يفكرن في إجراء جراحة استئصال الثديين الوقائي أسئلة حول الخيارات المتاحة لهنّ لإعادة بناء الثدي (إعادة بناء تركيبية الثدي من خلال الزراعة أو الأنسجة) والتي يمكن مناقشتها مع جراح ثدي مدرب خصيصًا. نظرًا لوجود أدوات فعالة لمراقبة سرطان الثدي، فقد تختار النساء اللواتي يحملن المتغيرات المسبب للمرض *PTEN* المراقبة كبديل مقبول لجراحة استئصال الثديين الوقائي. ويعد الاختيار من بين جراحة استئصال الثديين الوقائي والمراقبة قرارًا شخصيًا للغاية، لذلك من المهم التفكير بعناية في مزايا وعيوب كل خيار، والتي يمكن مناقشتها مع مقدمي الخدمات الطبية المدربين تدريبًا خاصًا.

### من الذي يجب أن أقبله من أجل الحصول على الرعاية الطبية؟

من المهم العثور على مقدمي رعاية صحية تثق بهم للحصول على رعاية متابعة طويلة الأمد. قد يتمكن مقدمو الرعاية الأولية لديك من تقديم بعض هذه الرعاية. في بعض الحالات، قد تحتاج إلى رؤية مقدمي رعاية طبية مدربين خصيصًا. يسعدنا أن نقدم لك الإحالات إلى المتخصصين في Mass General حسب الحاجة.

### كيف يمكنني أن أعيش نمط حياة صحي لتقليل خطر الإصابة بالسرطان؟

يجب على الجميع اتباع أسلوب حياة صحي، ولكن هذا قد يكون أكثر أهمية بالنسبة لشخص أكثر عرضة للإصابة بالسرطان. وفقًا لجمعية السرطان الأمريكية، يتضمن نمط الحياة الصحي ما يلي:

- تجنب التبغ.
- الحفاظ على وزن صحي.



- المشاركة في النشاط البدني بانتظام.
- الحفاظ على نظام غذائي صحي مع الكثير من الفواكه والخضروات.
- الحد من تناول الكحول، ما لا يزيد عن 1-2 مشروب كحولي يوميًا.
- حماية بشرتك وعينيك من الشمس.
- معرفة جسمك وتاريخك الطبي وتاريخ عائلتك والمخاطر التي تتعرض لها.
- إجراء فحوصات منتظمة واختبارات فحص السرطان.

### ما هي احتمالات أن يكون لدى أفراد عائلتي أيضًا المتغير المسبب للمرض؟

- **أطفالك:** كل طفل لديه فرصة بنسبة 50% لوراثة النسخة الطبيعية (العاملة) من جين *PTEN* وفرصة بنسبة 50% لوراثة المتغير المسبب للمرض *PTEN* (النسخة غير العاملة). قد يكون هناك خطر للإصابة بأورام الطفولة لدى المرضى الذين يعانون من متغيرات *PTEN* المسببة للأمراض ويجب أخذ الاختبارات الجينية للقصر بعين الاعتبار. أسأل مستشارك الوراثي إذا كانت لديك أسئلة محددة بخصوص أطفالك.
  - **إخوتك وأقاربك الآخرين:** في معظم الحالات، يكون لدى إخوة وأخوات الشخص المصاب بمتغير مسبب للمرض *PTEN* فرصة بنسبة 50% للإصابة بنفس المتغير. بالإضافة إلى ذلك، قد يكون أفراد الأسرة الآخرون (مثل الوالدين وأبناء العم والعمات والأعمام) معرضين أيضًا لخطر الإصابة بالمتغير المسبب للمرض.
  - **التخطيط العائلي:** قد يكون لدى الأشخاص المصابين بمتغيرات مسببة للمرض *PTEN* مخاوف بشأن انتقال المتغير المسبب للمرض *PTEN* إلى الأطفال. هناك خيارات إنجابية يمكن استخدامها لتقليل فرصة انتقال المتغير المسبب للمرض *PTEN* إلى الأطفال. إذا كنت مهتمًا بمعرفة المزيد عن هذه الخيارات، فيرجى الاتصال بمستشار الجينات الخاص بك للحصول على إحالة.
- ستقدم الرسالة التي تلقيتها من مستشارك الوراثي توصيات أكثر تحديدًا حول أي الأقارب مرشحون للاختبار الجيني. ومع ذلك، فلا تتردد في الاتصال بنا إذا كانت لديك أي أسئلة أخرى.

### أين يمكنني العثور على معلومات إضافية؟

لا تتردد في الاتصال بنا إذا كان لديك أي أسئلة أو إذا كنت ترغب في الحصول على موارد إضافية. يجد بعض الناس أنه من المفيد التحدث مع أشخاص آخرين مصابين بالمتغيرات المسببة للمرض *PTEN* ممن لديهم مخاوف مماثلة. سنكون سعداء بترتيب ذلك لك إذا كنت مهتمًا.

فيما يلي قائمة بمصادر المعلومات الإضافية:

Center for Cancer Risk Assessment Mass General Cancer Center

مركز تقييم مخاطر السرطان مركز Mass General للسرطان

[www.massgeneral.org/ccra](http://www.massgeneral.org/ccra)

(617) 724-1971

American Cancer Society

الجمعية الأمريكية للسرطان

[www.cancer.org](http://www.cancer.org)

- 227 - 2345

(800)

مؤسسة *PTEN*

[www.ptenfoundation.org](http://www.ptenfoundation.org)

[ptensyndromefoundation@gmail.com](mailto:ptensyndromefoundation@gmail.com)

*PTEN* World

[www.ptenworld.com](http://www.ptenworld.com)

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)

مواجهة خطر الإصابة بالسرطان (FORCE)

[www.facingourrisk.org](http://www.facingourrisk.org)

RISK-288 (866)



## معجم مصطلحات علم الوراثة السرطانية:

- الأشخاص المسجلين إناث عند الولادة/ الأشخاص المسجلين ذكور عند الولادة يشير إلى الجنس الذي يستخدمه الطبيب أو ممرضة التوليد لوصف الطفل عند الولادة بناءً على تشريحه الخارجي.
- الخلية: الوحدة الهيكلية والوظيفية الأساسية لأي كائن حي. كل خلية عبارة عن حاوية صغيرة من المواد الكيميائية والماء ملفوفة بغشاء. يتكون جسم الإنسان من 100 تريليون خلية تشكل جميع أجزاء الجسم من الأعضاء والعظام والدم.
- الحمض النووي: الحمض النووي، أو DNA، هو المادة الوراثية التي تنتقل من الوالدين إلى الطفل، والتي تعطي التعليمات حول كيفية تطور أجسامنا ونموها وعملها بشكل يومي.
- الكشف المبكر: عملية اكتشاف السرطان عندما تبدأ للتو في التطور.
- الجين: الجين هو قطعة صغيرة من الحمض النووي تعطي تعليمات لصفة معينة.
- السمة الموروثة: شخصية أو ميزة تنتقل من أحد الوالدين إلى الطفل.
- خطر الإصابة بالسرطان مدى الحياة: احتمالية إصابة الشخص بالسرطان في حياته. يتم تعريف هذا أحياناً على أنه فرصة الإصابة بالسرطان في سن 75 أو 80 عامًا.
- المتغير المسبب للمرض: تغير في الجين يمنعه من العمل بشكل صحيح. وتسمى أيضا الطفرة.
- جراحة الحد من المخاطر: عملية جراحية لإزالة الأنسجة أو الأعضاء السليمة قبل تطور السرطان. وهذا ما يسمى أيضًا بالجراحة الوقائية.
- المراقبة: اختبارات الفحص أو الإجراءات للبحث عن العلامات المبكرة لتطور السرطان أو عودة السرطان (تكراره).
- المتلازمة: مجموعة من العلامات والأعراض التي تظهر معًا وتميز المرض أو الحالة الطبية.
- الجين الكابت للورم: عندما تعمل الجينات الكابتة للورم بشكل صحيح، فإنها تمنع تطور السرطان عن طريق التحكم في نمو الخلايا.

