معلومات للعائلات التي لديها متغير مسبب للأمراض في جين *ATM*

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

ما هو السرطان الوراثي؟

- السرطان مرض شائع. واحد 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 للأمراض (يُعرف أيضًا باسم الطفرة) في الجين الذي يزيد من فرصة الإصابة بأنواع معينة من السرطان. يمكن أن ينتقل المتغير مسبب للأمراض من جيل إلى جيل.
- نظرًا لأن *ATM* يرتبط بزيادة معتدلة في الإصابة بالسرطان، فإن بعض العائلات التي لديها متغير مسبب للمرض *ATM* قد لا تظهر عليها السمات النموذجية لمتلازمة السرطان الوراثية. قد يكون لدى عائلات أخرى تاريخ يشمل سرطان الثدي للإناث و/أو سرطان البنكرياس.

ما هو المتغير المسبب للأمراض؟

- 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 للأمراض أو الطفرة.

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

- وظيفة جين *ATM* هي الوقاية من 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 لـ جين *ATM* يكون لديهم نسخة عاملة واحدة فقط من جين *ATM*، لذا فإن خطر إصابتهم بالسرطان تكون أعلى من المتوسط.

ما هي مخاطر السرطان المرتبطة بهذا المتغير المسبب للأمراض؟

- الأشخاص الذين يولدون بمتغير مسبب للأمراض *ATM* لديهم مخاطر أكبر 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 ليس لديهم المتغير المسبب للمرض	الأشخاص الذين لديهم متغير الجينات المسببة للأمراض *ATM*
سرطان الثدي (لدى الأشخاص الذين تم تعيينهم إناث عند الولادة)	%12-10	%30-20
سرطان البنكرياس	%2-1	%10-5

التقييم الوراثي/العائلي للمخاطر العالية للشبكة الوطنية الشاملة للسرطان: دليل الثدي والمبيض والبنكرياس، الإصدار 3.2023v

- عُرضت الأرقام أعلاه كنطاق. 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.
- يمكن للمتغيرات المسببة للأمراض *ATM* أيضًا أن ترتبط بمخاطر السرطان الأخرى. وتشمل بعض الحالات قيد الدراسة سرطان المبيض والقولون والمستقيم والمعدة البروستاتا.

هل من الممكن إصلاح المتغير المسبب للأمراض؟

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

ما هي توصيات الرعاية الطبية؟

تركز توصيات الرعاية الطبية الحالية للأشخاص الذين يعانون من المتغيرات المسببة للأمراض *ATM* على مراقبة السرطان (يشار إليها أيضًا باسم "الفحص"). الغرض من المراقبة هو تشخيص السرطان في مرحلة مبكرة قدر الإمكان. على 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 لجميعها .

يوضح الجدول أدناه توصيات المراقبة للأفراد الذين لديهم متغير مسبب للأمراض *ATM* (مقتبس من التقييم الجيني / العائلي عالي المخاطر للشبكة الشاملة للسرطان الوطنية: دليل الثدي والمبيض والبنكرياس، الإصدار 3v.2023). *يرجى ملاحظة أن هذه المبادئ توجيهية عامة. قد تختلف التوصيات المحددة للمرضى/الأفراد والعائلات.*

نوع السرطان	توصيات المراقبة
سرطان الثدي (للأشخاص الذين تم تعيينهم إناث عندالولادة)	تصوير الثدي بالأشعة السينية سنويًا، بدءًا من سن 40 عامًا خذي بعين الاعتبار التصوير بالرنين المغناطيسي للثدي مع الصبغة، بدءًا من سن 30-35
سرطان البنكرياس	عندما يكون ذلك ممكنًا، ناقش إرشادات فحص سرطان البنكرياس مع مقدم الرعاية الصحية الخاص بك

من المهم ملاحظة أن المعلومات المتعلقة بمخاطر الإصابة بالسرطان المتعلقة بـ *ATM* هي مجال للبحث المستمر. مع مرور الوقت، قد تتغير معلومات مخاطر السرطان وتوصيات الرعاية الطبية للأفراد الذين يعانون من المتغيرات المسببة للأمراض*في ATM* .

البيانات المتعلقة بخطر الإصابة بالسرطان الناجم عن الإشعاع لدى الأفراد الذين لديهم متغير مسبب للمرض واحد*لـ ATM* غير حاسمة حاليًا. ولذلك، فإن الشبكة الوطنية الشاملة للسرطان لا تقدم توصيات سريرية على وجه التحديد فيما يتعلق بالتعرض للإشعاع أو العلاج في حاملات متغيرات مسببات الأمراض *ATM* .

من الذي يجب أن أقابله 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 خدمات 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 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 للأمراض؟

- **أطفالك:** يتمتع كل طفل من أطفالك بفرصة بنسبة 50% لوراثة النسخة الطبيعية (العاملة) من جين *ATM* وفرصة بنسبة 50% لوراثة المتغير المسبب للمرض لـ جين *ATM* (النسخة غير العاملة). لا ترتبط المتغيرات المسبب للأمراض لجين *ATM* بسرطانات الأطفال ولن تغير خطة الرعاية الطبية للشخص حتى سن 30-35 عامًا. لذلك، لا ينصح باختبار الأطفال (القصر، الذين تقل أعمارهم عن 18 عامًا) بحثًا عن المتغيرات المسبب للأمراض لجين *ATM*.
  - في حالات نادرة، عندما يحمل كلا الوالدين متغيرًا ممرضًا من نوع *ATM*، قد يرث الطفل مرضًا يسمى ترنح توسع الشعريات (AT). يرجى الاتصال بمستشارك الجيني إذا كانت لديك أسئلة أو مخاوف بشأن مرض ترنح توسع الشعريات (AT).

- **إخوتك وأقاربك الآخرين:** في معظم الحالات، يكون لدى أشقاء الشخص المصاب بالمتغير المسبب للمرض لـ *ATM* فرصة بنسبة 50٪ للحصول على نفس المتغير المسبب للمرض. بالإضافة إلى ذلك، قد يكون أفراد الأسرة الآخرون (مثل الوالدين وأبناء العم والعمات والأعمام) معرضين أيضًا لخطر الإصابة بالمتغير المسبب للمرض.

- **التخطيط للعائلة:** قد يكون لدى الأشخاص المصابين بمتغيرات مسببة للأمراض لجين *ATM* مخاوف بشأن انتقال المتغير المسبب للأمراض لجين *ATM* إلى الطفل. هناك خيارات إنجابية يمكن استخدامها لتقليل فرصة نقل متغير *ATM* المسبب للمرض إلى الطفل. 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 المسبب للأمراض لجين *ATM* ممن لديهم مخاوف مماثلة. سنكون سعداء بترتيب ذلك لك إذا كنت مهتمًا.

فيما يلي قائمة بمصادر المعلومات الإضافية:

Center for Cancer Risk Assessment مركز تقييم مخاطر السرطان Mass General Cancer Center مركز Mass General للسرطان www.massgeneral.org/ccra (617) 724-1971
American Cancer Society المجتمع الأمريكي للسرطان www.cancer.org (800) 227-2345
Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE) مواجهة خطر الإصابة بالسرطان (FORCE) www.facingourrisk.org RISK-288 (866)

معجم مصطلحات علم الوراثة السرطانية:

- **الأشخاص الذين تم تعيينهم إناث عند الولادة/الأشخاص الذين تم تعيينهم ذكور عند الولادة** يشير إلى الجنس الذي يستخدمه الطبيب أو القابلة 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 أحيانًا على أنه فرصة الإصابة بالسرطان في سن 75 أو 80 عامًا.

- **المتغير المسبب للأمراض:** 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 الكابح للورم:** عندما تعمل الجينات الكابتة للورم بشكل صحيح، فإنها تمنع تطور السرطان عن طريق التحكم في نمو الخلايا.