

متلازمة داء البوليبات الورمي الغدي العائلي *MUTYH* معلومات للأفراد الذين لديهم متغير مسبب للمرض في كلا جينات *MUTYH*

الغرض من هذه النشرة هو تزويدك بمعلومات تفصيلية حول نتيجة الاختبار الجيني التي يمكنك قراءتها ومناقشتها مع مقدمي الرعاية الطبية. سيواصل الباحثون دراسة جين *MUTYH*، لذا يرجى مراجعة مقدمي الرعاية الطبية الخاص بك 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 متغيرات مسببة للمرض في كلا النسختين من جين *MUTYH*. هذا يعني أنك مصاب بمتلازمة داء البوليبات الورمي الغدي العائلي (المعروف أيضًا باسم متلازمة *MAP*).

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 جيل.
- عادةً ما تظهر على الأفراد والعائلات المصابة بمتلازمة *MAP* واحدة أو أكثر من الأشياء التالية:
 - زوائد (سلاتل) القولون المتعددة، وغالبًا ما يتم تشخيصها في سن مبكرة.
 - سرطان القولون وغالبًا ما يُشخص في سن مبكرة.

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 تسبب متلازمة *MAP* زيادة خطر الإصابة بالسرطان؟

- وظيفة جين *MUTYH* هي منع السرطان. عندما يعمل *MUTYH* بشكل صحيح، فإنه يساعد على الوقاية من السرطان عن طريق إصلاح تلف الحمض النووي في خلايانا.
- الأشخاص الذين يولدون بمتلازمة *MAP* لا توجد لديهم نسخة عاملة من جين *MUTYH*، لذا فإن خطر إصابتهم بالسرطان أعلى من المتوسط.

- **Sulindac**: تظهر بعض الأبحاث أن مضادات الالتهاب غير الستيرويدية التي تسمى sulindac قد تمنع نمو زوائد القولون. ومع ذلك، لا يزال هناك الكثير مما يمكن تعلمه حول استخدام sulindac في الأشخاص الذين يعانون من متلازمة MAP، فقد يكون أو لا يكون مناسبًا لك. إن استخدام sulindac ليس مناسبًا للجميع ولا ينبغي تناوله دون التحدث إلى مقدمي الرعاية الصحية أولاً.

من الذي يجب أن أراجع للحصول على الرعاية الطبية الخاصة بي؟

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 مدرجين 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**: إذا كنت مصابًا بمتلازمة MAP، فسيرث جميع أطفالك أحد المتغيرات المسببة للمرض *MUTYH*. يمكن أن يصاب أطفالك بمتلازمة MAP فقط إذا كان والدهم البيولوجي الآخر حاملًا لمتغير *MUTYH*. لا ترتبط متلازمة MAP بسرطانات الأطفال ولن تغير خطة الرعاية الطبية للشخص حتى سن 20-25 عامًا. لذلك، لا يوصى باختبار الأطفال (القصر، الذين تقل أعمارهم عن 18 عامًا) لمتلازمة MAP.
- **إخوتك وأقاربك الآخرين**: في معظم الحالات، يكون لدى أشقاء الشخص المصاب بمتلازمة MAP فرصة بنسبة 25% للإصابة بمتلازمة MAP أيضًا. بالإضافة إلى ذلك، قد يكون أفراد الأسرة الآخرون (مثل والديك وأبناء العم وأبناء الخال والعمات والخالات والأعمام والأخوال) معرضين أيضًا لخطر الإصابة بمتلازمة MAP.
- **التخطيط للعائلة**: قد يكون لدى الأشخاص المصابين بمتلازمة MAP مخاوف بشأن انتقال المتغير المسبب للمرض *MUTYH* إلى الطفل. قد يهتم بعض المرضى بالخيارات الإنجابية التي يمكن أن تقلل من فرصة إنجاب طفل مصاب بمتلازمة MAP. 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، لا تتردد في الاتصال بنا إذا كانت لديك أي أسئلة أخرى.

ما هي مخاطر حمل أحد المتغيرات المسببة للمرض *MUTYH*؟

قد يعلم بعض أقاربك أن لديهم متغيرًا واحدًا مسببًا للمرض *MUTYH* (حاملين). هؤلاء الأفراد ليس لديهم متلازمة MAP. ومع ذلك، اعتمادًا على التاريخ العائلي للسرطان، قد يكون حاملو *MUTYH* أكثر عرضة للإصابة بسرطان القولون مقارنةً بعامية السكان.

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 الأشخاص أنه من المفيد التحدث مع أشخاص آخرين مصابين بمتلازمة MAP والذين لديهم مخاوف مماثلة. سنكون سعداء بترتيب ذلك لك إذا كنت مهتمًا.



فيما يلي قائمة بمصادر المعلومات الإضافية:

مركز تقييم مخاطر السرطان مركز Mass
General للسرطان

www.massgeneral.org/ccra

(617) 724-1971

الجمعية الأمريكية للسرطان

www.cancer.org

(800) 227-2345

تحالف سرطان القولون والمستقيم

www.ccalliance.org

للدعم المريض والأسرة (877) 422-2030

National Cancer Institute's Cancer Information Service

www.cancer.gov/aboutnci/cis

CANCER-4 (800)



قاموس مصطلحات علم السرطانات الوراثية:

- **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:** صفة 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 إعادة ظهور السرطان (عودة السرطان).
- **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.
 - جينات إصلاح عدم التطابق (MMR) هناك العديد من الجينات الكابتة للأورام وجينات MMR هي نوع واحد فقط منها. فعندما ينشأ حمض نووي جديد في الخلية تساعد جينات MMR في تنقيح خطوط الحمض النووي الجديد لاكتشاف الأخطاء وإصلاحها.

