منظمة

متلازمة لي فيرميني

للأورام الوراثية

التوعية بمتلازمة لي فيرميني مهم
لتمكين المرضى، عائلاتهم والمختصين
لإتخاذ القرار المناسب لصحتهم

LI-FRAUMENI SYNDROME

LFSA

ASSOCIATION

عنوان المنظمة

Li-Fraumeni Syndrome Association
P.O. Box 6458
Holliston, MA 01746
855-239-LFSA (5372)

تنبيه

إن المعلومات الواردة في هذا المنشور هي معلومات عامة لجميع المهتمين بمعرفة المزيد عن متلازمة لي فيرميني. يجب زيارة المختص من طبيب أو مستشار وراثي ذا معرفة بهذه المتلازمة للحصول على الاستشارة الطبية

لماذا من المهم تشخيص المصابين بمتلازمة لي فيرميني؟

أن تشخيص متلازمة أورام وراثية قد يكون صعباً على العائلة، إلا أن من المهم أن يكون الأشخاص على دراية بهذا التشخيص لمراعاة صحتهم ومراقبة نمط حياتهم (كالتدخين مثلاً) لتقليل تعرضهم للمواد المسرطنة. أيضاً فإن المصابين تظهر لديهم أورام سرطانية مختلفة في عمر مبكر، فالتشخيص يستدعي عمل فحوصات دورية للكشف المبكر. كلما تم الكشف مبكرا، أصبح التدخل العلاجي ممكناً وبالتالي تزداد فرص التعافي من السرطان. إن التنسيق مع الطبيب المعالج مهم لضمان أن تقدم الرعاية الصحية للمصابين مع مراعاة تشخيصهم الطبي بمتلازمة لي فيرميني، وبالذات فيما يخص التعرض للعلاج الإشعاعي.

تحالف "الحياة"

هو تحالف يتكون من أطباء وباحثين من جميع أنحاء العالم لاستكشاف متلازمة لي فيرميني. هدفهم مساعدة بعضهم البعض لتحسين حياة المصابين بمتلازمة لي فيرميني، ولزيادة معرفتنا عن هذه المتلازمة. لمعرفة المزيد عن مراكز الأبحاث والعلاج في تحالف "الحياة"، الرجاء زيارة أيقونة "المصادر الطبية" الموجودة بالموقع الإلكتروني

LiFE

Li-Fraumeni Exploration Consortium

ماهي متلازمة لي فيرميني؟

هي متلازمة وراثية تزيد من احتمالية الإصابة بأورام سرطانية متعددة. متلازمة لي فيرميني تصيب النساء والرجال على حد سواء وجميع الأعراق من أنحاء العالم. إن الأورام السرطانية ذات العلاقة بهذه المتلازمة قد تظهر في أي عمر، ولكن الكثير منها ذات تظهر في عمر الطفولة. في دراسة نشرت في عام ٢٠١٥ أظهرت أن أكثر ٤٠٪ من الأطفال المصابين بمتلازمة لي فيرميني تظهر لديهم الأورام السرطانية قبل عمر الثامنة عشر عاماً. بالإضافة إلى أن النساء لديهم احتمالية تصل إلى ١٠٠٪ للإصابة بأورام الثدي السرطانية خلال حياتهم.

تحدث بسبب طفرة مرضية في جين TP53 وهو أحد الجينات المثبطة للأورام في الجسم. ينتج هذا الجين بروتين P53 الهام لحماية الجسم من الأورام، وبالتالي فإن أي طفرة في هذا الجين قد تسبب نقص في انتاج هذا البروتين أو عدم انتاجه كلياً، فيصبح غير قادر على حماية الجسم في منع تكوُّن الأورام السرطانية.

معظم الأشخاص المصابين يرثون الطفرة المرضية المسببة للمتلازمة من أحد الوالدين، ولكن يمكن أن تحدث هذه المتلازمة بسبب طفرات جديدة غير موروثة، أي في غياب أي تاريخ عائلي للأورام. تنتقل متلازمة لي فيرميني بالوراثة السائدة، مما يعني أن هناك نسبة ٥٠٪ (أي ١ من ٢) في كل حمل أن يكون مصاباً. لذا فيجب على المصابين مناقشة خياراتهم مع الطبيب المختص أو المستشار الوراثي.

الأورام السرطانية المرتبطة بمتلازمة لي فيرميني تشمل:

- سرطان العظام
- سرطان الأنسجة الرخوة
- سرطان الثدي (الإصابة قبل سن اليأس)
- أورام الدماغ والجهاز العصبي المركزي (glioma, choroid plexus carcinoma, medulloblastoma, neuroblastoma)
- أورام الغدة الكظرية السرطانية
- سرطان الدم الحاد - اللوكيميا

قد تظهر أنواع أخرى من الأورام ذات احتمالية أقل مثل:

- سرطان الرئة
- سرطان الجلد
- أورام الجهاز الهضمي (مثل البنكرياس والقولون)
- أورام الكلى
- أورام الغدة الدرقية

إن نوع الورم السرطاني وعمر الإصابة يختلف بين العائلات المصابة بمتلازمة لي فيرميني. ولكن معظم الأشخاص المصابين تظهر لديهم أكثر من ورم سرطاني خلال حياتهم. إن الأطباء ومستشاري الوراثة سوف يناقشون احتمالية الإصابة بالسرطان بعد مراجعة التاريخ العائلي والطفرة المرضية في جين TP53 للشخص. وعلى الرغم من أن احتمالية الإصابة بالأورام السرطانية مرتفعة الا أن ليس كل شخص حامل للطفرة المرضية سوف يصاب بالأورام السرطانية.

يشتبه بمتلازمة لي- فيرميني في أحد الحالات التالية:

- الإصابة بأحد الأورام السرطانية ذات العلاقة بمتلازمة لي فيرميني قبل عمر ٤٦ عاما، في وجود قريب مصاب بالسرطان قبل عمر ٥٦ عاماً.
- الإصابة بعدة أورام سرطانية، اثنين منهم على الأقل ذات علاقة بمتلازمة لي فيرميني.
- إصابة أمرأه بورم الثدي السرطاني قبل عمر ٣١ عاماً.
- إذا كان الورم السرطاني نادر ومن ضمن الأورام التي تمثل هذه المتلازمة مثل سرطان الغدة الجار- كلوية أو أورام الدماغ التي تعرف بهذا الاسم choroid plexus carcinoma ، أو سرطان العضلات المخططة rhabdomyosarcoma.

الاستشارات الوراثية والفحص الوراثي:

إن رحلة التشخيص لشخص أو عائلة بمتلازمة لي فيرميني تبدأ بأخذ التاريخ العائلي. وبالتالي فإن الأشخاص الذين تنطبق عليهم أي من معايير التشخيص بمتلازمة لي فيرميني المذكورة في هذا المنشور يجب أن يخضعوا للفحص الوراثي لمتلازمة لي فيرميني. يتم تحويل هؤلاء الأشخاص إلى مستشار وراثي، وهو ممارس صحي متخصص في الحالات الوراثية مثل متلازمة لي فيرميني. بحيث يتيح لهم المستشار الوراثي فرصة مناقشة تبعات الفحص الوراثي، ويساعدهم على استيعاب تشخيصهم فيما يتعلق بخياراتهم الصحية والحياتية الأخرى.

يعتمد الفحص الوراثي على تحليل عينة دم (أو لعاب) للبحث عن الطفرات المرضية في جين TP53. عادة يتم فحص الشخص المصاب بالورم السرطاني، فإن تم تحديد الطفرة المرضية يكون بالإمكان فحص أقارب المصاب لتحديد أي منهم لدية احتمالية أكبر للإصابة بالأورام السرطانية. عادة الأشخاص المهتمين بالفحص الوراثي لديهم بعض التحفظات على المعلومات الوراثية، مشاركتها مع الأهل أو أي أسئلة أخرى. إن المستشار الوراثي بإمكانه الإجابة على كل الأسئلة والاستفسارات.