2025

NCCN GUIDELINES FOR PATIENTS®

الاختبارات الجينية للكشف عن السرطانات الوراثية في الثدي أو المبيض أو البنكرياس أو البروستاتا



الإتاحة عبر الإنترنت على الرابط
NCCN.org/guidelines

NATIONAL COMPREHENSIVE CANCER NETWORK® FOUNDATION
Guiding Treatment. Changing Lives.

تم التقديم بدعم من



نبذة عن إرشادات NCCN Guidelines for Patients®

National Comprehensive Cancer Network®

للعلم، أفضل مراكز السرطان بالولايات المتحدة تتعاون معًا لتحسين رعاية مرضى السرطان. ويُطلق على هذا التحالف بين مراكز السرطان الرائدة هذه اسم شبكة National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®).

يتغير شكل رعاية مرضى السرطان باستمرار. تتولى شبكة NCCN إعداد توصيات مستندة إلى الأدلة لرعاية مرضى السرطان ويستخدمها مقدمو الرعاية الصحية حول العالم. تُعرف هذه التوصيات، والتي يجرى تحديثها باستمرار، باسم إرشادات NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®). تتولى إرشادات NCCN Guidelines for Patients تقديم شرح واضح للمرضى عن توصيات الخبراء لمرضى السرطان ومقدمي الرعاية.

تستند إرشادات NCCN Guidelines للمرضى إلى إرشادات NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) لتقييم المخاطر الجينية/الوراثية الكبيرة الاحتمالية: لسرطان الثدي والمبيض والبنكرياس والبروستاتا، الإصدار 2.2025 – 7 نوفمبر/تشرين الثاني 2024

نوصيك بالاطلاع على إرشادات NCCN Guidelines for Patients مجانًا عبر الإنترنت هنا
NCCN.org/patientguidelines

يمكنك العثور على مراكز السرطان القريبة منك والتابعة لشبكة NCCN
NCCN.org/cancercenters

التواصل معنا

الداعمون

يتم دعم إرشادات NCCN Guidelines for Patients للمرضى بتمويل من مؤسسة NCCN Foundation®

تتقدم مؤسسة NCCN بالتقدير البالغ إلى الداعمين التالين لمساعدتها في إتاحة إرشادات NCCN Guidelines for Patients: AstraZeneca; GSK، وIpsen Biopharmaceuticals, Inc.

تعمل شبكة NCCN على تعديل إرشادات NCCN Guidelines for Patients للمرضى، وتحديثها، وعرضها بشكل مستقل. لا يشارك الداعمين معنا في إعداد إرشادات NCCN Guidelines for Patients للمرضى، ولا يتحملون المسؤولية عن محتواها ولا التوصيات الواردة فيها.

لتقديم منحة أو لمعرفة المزيد، يمكنك زيارة موقعنا الإلكتروني أو مُراسلة البريد الإلكتروني

NCCNFoundation.org/donate

PatientGuidelines@NCCN.org

المحتويات

4 نبذة عن الاختبارات الجينية

7 إجراءات الاختبارات الجينية

16 معايير الاختبارات والرعاية المستندة إلى النتائج

42 مصادر أخرى

46 مصطلحات تجب معرفتها

48 مساهمو شبكة NCCN

49 NCCN Cancer Centers

52 الفهرس

حقوق الطبع والنشر © لعام 2025 محفوظة لصالح National Comprehensive Cancer Network, Inc. جميع الحقوق محفوظة. لا يُسمح بإعادة نسخ إرشادات NCCN Guidelines for Patients للمرضى والأشكال التوضيحية الواردة فيها بأي شكل من الأشكال لأي غرض دون الحصول على إذن كتابي من NCCN. لا يجوز لأي أحد، ويشمل ذلك الأطباء والمرضى، استخدام إرشادات NCCN Guidelines for Patients للمرضى في أي غرض تجاري، وينبغي ألا يدعى، أو يمثل، أو يُفترض أن إرشادات NCCN Guidelines for Patients، التي تعرضت لتغيير بأي شكل من الأشكال، مستندة أو مرتبطة بإرشادات NCCN Guidelines for Patients أو مستمدة منها. تُعد إرشادات NCCN Guidelines for Patients بمثابة كتيب يخضع للتحديث باستمرار، وقد تضاف إليها تغييرات كلما توفرت بيانات مهمة جديدة. لا تقدم NCCN أي ضمانات من أي نوع بخصوص محتواها، أو استخدامه أو تنفيذه، وتخلي مسؤوليتها في حالة تطبيقه أو استخدامه بأي شكل من الأشكال.

تسعى مؤسسة NCCN Foundation إلى دعم الملايين من المرضى المصابين بالسرطان وعائلاتهم من خلال تمويل إرشادات NCCN Guidelines for Patients للمرضى وتوزيعها. كما تلتزم NCCN Foundation أيضًا بتطوير علاج السرطان من خلال تمويل أطباء الأمة الواعدين في مركز الابتكارات لأبحاث السرطان. للاطلاع على المزيد من التفاصيل والمكتبة الكاملة للمصادر التي تهم المرضى ومقدمي الرعاية، يمكنك زيارة الموقع الإلكتروني NCCN.org/patients.

National Comprehensive Cancer Network (NCCN) ومؤسسة NCCN Foundation
في عنوان 3025 Chemical Road, Suite 100, Plymouth Meeting, PA 19462 USA

1
نبذة عن الاختبارات الجينية

5 ما أنواع السرطانات الوراثية التي يناقشها هذا الدليل؟

6 ما أسباب السرطانات الوراثية؟

في حال تشخيصك بالسرطان، قد تساعد الاختبارات الجينية طبيب الأورام في تقديم رعايتك بناءً على توصيات مستندة بشكل كبير إلى معلومات موثقة.

في حال عدم إصابتك بالسرطان ولكنه وراثي في عائلتك، قد تساعدك الاختبارات الجينية على فهم احتمالية إصابتك به واتخاذ خطوات لتقليل احتمالية إصابتك.

ما أنواع السرطانات الوراثية التي يناقشها هذا الدليل؟

يتناول هذا الدليل اختبارات الكشف عن المتغيرات الجينية الموروثة (الاختلافات) ذات الصلة بالسرطانات ومتلازمات السرطان أدناه:

- سرطان الثدي
- سرطان المبيض
- سرطان البنكرياس
- سرطان البروستاتا
- متلازمة لي-فراوميني (LFS)
- متلازمة كاودن/متلازمة الورم العيبي المتعدد المرتبطة بجين *PTEN*

للحصول على معلومات حول الاختبارات الجينية للسرطانات والمتلازمات الوراثية الأخرى، يوصي مُقدمو الرعاية الصحية بالاطلاع على *إرشادات NCCN Clinical Practice Guidelines In Oncology لتقييم المخاطر الجينية/الوراثية الكبيرة الاحتمالية: سرطان القولون والمستقيم، وسرطان بطانة الرحم، وسرطان المعدة*.

لا تختلف السرطانات الوراثية كثيرًا عن السرطانات غير الوراثية. ما يجعلها مختلفة، هو نمط ظهورها في عائلتك. تظهر السرطانات الوراثية مبكرًا غالبًا وتصيب العديد من الأقارب في الجهة العائلية نفسها.



ما أسباب السرطانات الوراثية؟

تحدث السرطانات الوراثية بسبب متغيرات موروثة (اختلافات) في جينات محددة. تُسمى هذه الجينات مجتمعةً بجينات قابلية الإصابة بالسرطان (أو احتمالية الإصابة بالسرطان).

تُسمى المتغيرات الجينية الموجودة منذ ولادتك باسم الخلايا السلالية. كما إنها جزء ضمن الحمض النووي DNA في كل خلية في جسمك. تستند احتمالية إصابتك بالسرطان إلى حالاتك الصحية السابقة الشخصية والعائلية، إضافة إلى حمضك النووي.

فيم تتمثل النفاذية؟

بخصوص أي شخص يحمل متغيرًا جينيًا يزيد من احتمالية الإصابة بمشكلة صحية، تصف النفاذية مدى احتمالية ظهور أعراض أو خصائص المشكلة لديه. على سبيل المثال، تعني النفاذية بنسبة 100% أن كل شخص يحمل هذا المتغير سيصاب بالمشكلة إذا عاش طويلًا. يُرجى العلم أن حدوث ذلك نادر للغاية.

جينات قابلية الإصابة بالسرطان تُوصف بأنها منخفضة أو متوسطة أو عالية النفاذية. إن احتمالية الإصابة بالسرطان الناشئ عن المتغيرات المسببة للسرطان في الجينات غالبًا تكون عالية النفاذية مقارنةً بالمتغيرات في الجينات المنخفضة أو المتوسطة النفاذية. لكن توجد عوامل أخرى تؤثر أيضًا في احتمالية إصابتك بالسرطان، ويشمل ذلك عمرك وحالاتك العائلية السابقة وبيئتك ونمط حياتك.

ما ضرورة قراءتي لهذا الكتيب؟

قد يمثل اتخاذ القرارات بشأن رعاية مرضى السرطان ضغطًا عصبيًا. قد تضطرون إلى اتخاذ قرارات صعبة بشأن خيارات مُعقدة تحت الضغط.

تحظى إرشادات NCCN Guidelines للمرضى بثقة المرضى ومُقدمي الرعاية. تقدم هذه الإرشادات شرحًا واضحًا لتوصيات الرعاية الحالية التي وضعها خبراء مرموقون في هذا المجال. تستند هذه التوصيات إلى أحدث الأبحاث والممارسات المتبعة في أفضل مراكز علاج السرطان.

تختلف رعاية مرضى السرطان من شخص لآخر. باتباع توصيات الخبراء لحالتك، من المُرجح تحسن رعايتك وتحقيق نتائج أفضل. نوصيك بمراجعة هذا الكتيب للحصول على المعلومات التي تحتاج إليها لاتخاذ القرارات المُهمة.

2
إجراءات الاختبارات الجينية

8 الاستشارة السابقة لإجراء الاختبار

11 اختيار الاختبار (الاختبارات) الأنسب لك

12 إذا كانت النتائج إيجابية

14 نتائج أخرى مُحتملة

15 نقاط أساسية

15 أسئلة يمكنك طرحها

يشرح هذا الفصل الجوانب المشمولة في تحديد تلبيتك لمعايير إجراء الاختبارات الجينية، وما يمكن توقعه عند الحصول على نتيجة إيجابية.

إن تحديد احتمالية إصابتك بالسرطان الوراثي والتعرف على الاختبارات الجينية يشتمل على 3 خطوات:

- الاستشارة قبل طلب أي اختبار
- اختيار الاختبار (الاختبارات) الأنسب لك
- الاستشارة عند ظهور النتائج

هذا ونوصي بمشاركة اختصاصي رعاية صحية لديه خبرة في علم وراثة السرطانات في كل مرحلة. قد يكون هذا الاختصاصي استشاري وراثي، أو مُختص في علم الوراثة السريرية أو طبيب أورام أو ممرض أورام، أو أي مقدم رعاية صحية آخر.

الاستشارة السابقة لإجراء الاختبار

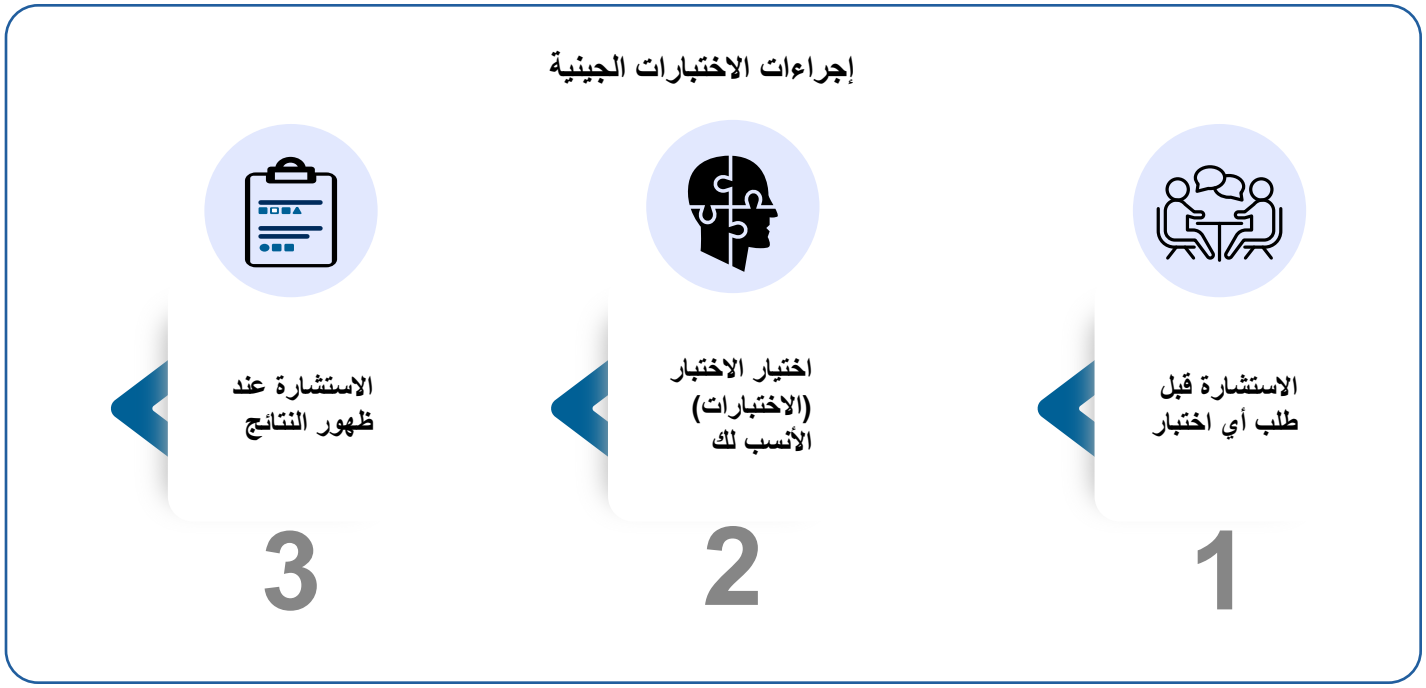
قبل طلب تنفيذ أي اختبار، من المهم معرفة ما قد تعنيه النتائج لك ولعائلتك. سيشرح اختصاصي علم الوراثة أو أي مقدم رعاية صحية آخر فوائد ومخاطر وقيود الاختبارات الجينية للكشف عن احتمالية الإصابة بالسرطان.

حالاتك الصحية السابقة

تُعد حالتك الصحية السابقة والحالية عاملًا رئيسيًا في تحديد احتمالية إصابتك بالسرطان الوراثي. في حال تشخيصك بأي نوع من السرطانات في الماضي، فسيسألك اختصاصي علم الوراثة عن:

- نوع (أنواع) السرطان
- عمرك وقت التشخيص
- طرق علاج السرطان التي خضعت لها (قد يسبب بعضها آثارًا جانبية متأخرة)

من المهم أيضًا توضيحك لما إذا خضعت لأي عمليات جراحية لتقليل احتمالية الإصابة بالسرطان. تشتمل أمثلة ذلك على جراحة استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر (RRSO) واستئصال الثدي لتقليل المخاطر (RRM).



تؤدي جراحة RRSO إلى إزالة كلٌ من المبيضين وقناتي فالوب. تُسمى هذه الجراحة أيضًا باسم الاستئصال الثنائي لقناة فالوب والمبيض (BSO). جراحة استئصال الثدي لتقليل المخاطر (RRM) تُزيل كلا الثديين.

من المُرجَح أيضًا أن يسألك اختصاصي علم الوراثة عن العوامل الهرمونية التي قد تؤثر على احتمالية الإصابة، مثل:

- حالات الحمل السابقة
- ما إذا استخدمت حبوب منع الحمل أو غيرها من وسائل منع الحمل الهرمونية أم لا
- تلقيك لأي علاج هرموني لانقطاع الطمث

الحالات المرضية السابقة للعائلة

سيتولى مقدم خدمة الاختبارات تجميع معلومات مُفصَلة عن الحالة الصحية لأفراد عائلتك.

من المهم بشكل خاص معرفة ما إذا لديك أي أقارب مقربين مصابين بالسرطان أم لا. أقارب الدم المقربين يشملون أقارب الدرجة الأولى والثانية والثالثة من كل جانب من جوانب عائلتك. نوصيك بمراجعة الجدول في الصفحة التالية للحصول على تفاصيل إضافية.

من العوامل المهمة أيضًا نوع (أنواع) السرطان الذي شُخص به أقاربك، وعمرهم عند التشخيص، والجانب الذي يوجد فيه السرطان. في الأعضاء المزدوجة، مثل الثديين والمبيضين، يوضح جانب السرطان أي من العضوين المزدوجين (الأعضاء) مصاب بالسرطان.

سيسألونك أيضًا عن أصلك العرقي. المتغيرات المؤسسة هي متغيرات تسبب السرطان وتوجد في مجموعة معينة من الأشخاص ينحدرون من أسلاف مُشتركين. يُعد الأشخاص الذين ينحدرون من أصل يهودي أشكنازي ومجموعات أخرى أكثر عُرضة لاحتمالية الإصابة بمتغيرات مؤسسة، بما في ذلك متغيرات جين *BRCA1/2*.

زرع الخلايا الجذعية المكونة للدم مسبقًا

في حال خضوعك في الماضي لزرع الخلايا الجذعية المنتحية المكونة للدم (HCT) لعلاج سرطان الدم، فقد توضح نتائج اختباراتك الجينية الحمض النووي DNA للخلايا الجذعية *للمتبرع* عند استخدام الدم أو اللعاب أو مسحة الخد. للتأكد من استخراج حمضك النووي (وليس الحمض النووي للمتبرع)، قد يزيل طبيبك قطعة صغيرة من جلدك أو نسيج آخر للاختبار.

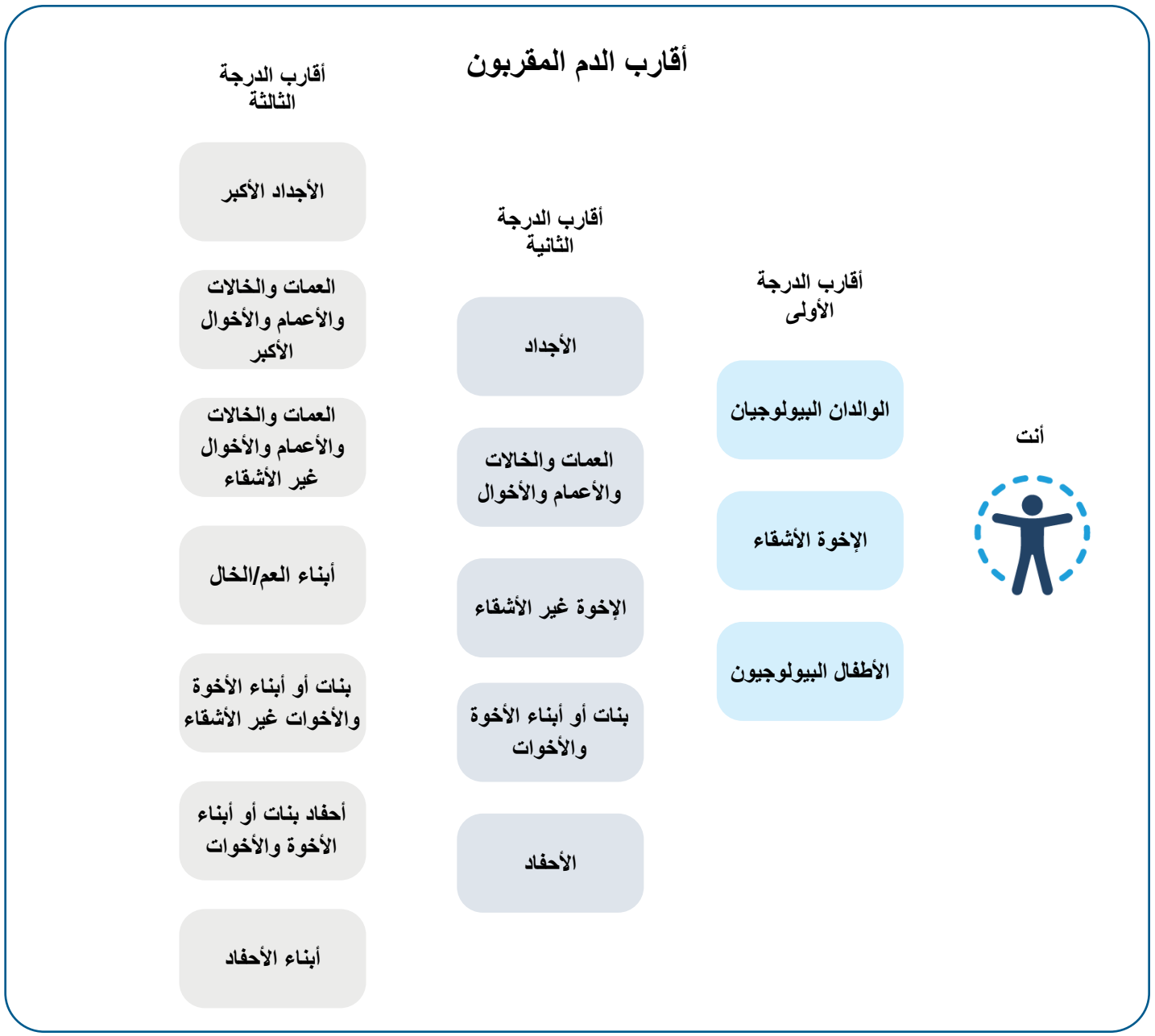
كم تكلفة إجراء الاختبارات؟

يمكنك الاستفسار لدى مقدم رعايتك الصحية عن تكلفة إجراء الاختبارات الجينية. العديد من شركات التأمين تغطي التكلفة إذا أكد أحد مقدمي الرعاية الصحية حاجتك إليها. في الولايات المتحدة، قد يتحمل معظم الأشخاص إجراء الاختبارات الجينية مقابل 250 دولارًا أو أقل على نفقاتهم الخاصة، وذلك حسب عدد الجينات المختبرة وعوامل أخرى.

جوانب نقاش أخرى

النقاط الأخرى التي ستناقشها مع مقدم الاختبار تشتمل على الآتي:

- الموافقة المستنيرة
- خصوصية معلوماتك الجينية
- القوانين الحالية المعنية بالاضطهاد أو التمييز الجيني



اختيار الاختبار (الاختبارات) الأنسب لك

تُجرى الاختبارات الجينية في الغالب باستخدام تسلسل الجيل التالي (NGS). يُسمى تسلسل الجيل التالي أيضًا باسم اللوح المتعدد الجينات، ويحلل مجموعات كاملة من جينات قابلية الإصابة بالسرطان في الوقت نفسه. قد يشتمل اللوح المتعدد الجينات على الجينات المتوسطة والعالية النفاذية.

لإجراء الاختبارات، أنت من يُقدم عينة من الدم أو اللعاب (البصاق) عادةً. تُرسل العينة إلى المختبر للتحقق من وجود متغيرات جينية تسبب السرطانات والمتلازمات الوراثية.

يمكن استخدام أنواع أخرى من العينات للحصول على حمضك النووي DNA عند الحاجة. يمكن إجراء الاختبار على عينة مأخوذة من خلايا الخد (مسحة الخدين)، أو الجلد أو الشعر أو الأظافر.



الاختبارات الجينية المنزلية

الاختبارات الجينية التي تقدمها الشركات التي تقدم معلومات عن الأنساب والصحة، مثل 23andMe، اختبارات أقرب للأنشطة الترفيهية. بعض الجوانب السلبية لهذه الاختبارات تشمل الآتي:

- لا تكشف إلا عن المتغيرات المرتبطة بالقليل من أنواع السرطان
- لا تأخذ حالاتك العائلية السابقة في الاعتبار
- قد تكون النتائج غير دقيقة

إذا حصلت على نتيجة إيجابية من اختبار ترفيهي، فنوصيك بمناقشة النتيجة مع مقدم الرعاية الصحية. قد تحتاج إلى إجراء اختبار جيني آخر لتأكيد النتائج قبل استخدامها في رعايتك الصحية.

تتوفر اختبارات منزلية أكثر شمولاً عن طريق شركات مثل Invitae وColor Genomics. مع أن هذه الاختبارات تشمل عادةً إتاحة خدمات استشاري وراثي، غير إنها محدودة الفرصة غالبًا بخصوص مناقشة وفهم دلالة نتيجة الاختبار الجيني.

إذا كانت النتائج إيجابية

بعد الاختبار، سيشرح مقدم الرعاية الصحية نتائجك وما تعنيه لصحتك واحتمالية الإصابة بالسرطان.

تعني النتيجة الإيجابية أنه تم العثور على متغير مُمرض (مُسبب للسرطان) أو مُحتمل أن يكون مُمرضًا في جين واحد أو أكثر من الجينات المُدرجة في قائمة الاختبارات. يُنصح بزيارة مقدم الرعاية الصحية في حالة النتائج الإيجابية.

بالنسبة لمن يحصلون على نتائج اختبارهم إيجابية ولم يُشخصوا بالسرطان، تتمثل الخطوة التالية في مناقشة خيارات التعامل مع احتمالية الإصابة بالسرطان مع مقدم الرعاية الصحية. قد يشمل ذلك إجراء فحوصات أكثر، أو تناول أدوية لتقليل المخاطر، أو الخضوع لجراحة تقليل المخاطر.

بعض المراكز الطبية تُقدم خدمات رعاية وفحص مُتخصصة للأشخاص الذين يحصلون على نتائج اختباراتهم الجينية إيجابية. قد يحيلك مقدم الرعاية الصحية إلى هذه الخدمات، إن وُجدت. يمكنك الاستفسار لدى مقدم الرعاية الصحية عن عيادات الوقاية من السرطان، ومجموعات دعم مرضى السرطان الوراثي، وأي دراسات بحثية مُتاحة.

في حال تلقيك علاجًا للسرطان، قد تؤثر النتيجة الإيجابية على رعاية السرطان التي تتلقاها. قد تؤثر أيضًا على التجارب السريرية التي تُعد مؤهلاً لها.

مشاركة نتائجك

نوصيك ببذل الجهد المعقول لمشاركة نتائجك مع أفراد عائلتك البيولوجيين بقدر الإمكان. قد يكونوا أيضًا معرضين لزيادة احتمالية الإصابة، ويمكنهم الاستفادة من تقييم المخاطر وربما إجراء الاختبارات.

من المفيد أن تزودهم بنسخة من نتائجك ليشاركوها مع أطبائهم وأحد متخصصي علم الوراثة. يوفر بعض مقدمي الخدمات موادًا وموارد سهلة الفهم يمكنك استخدامها لإبلاغ عائلتك بنتائجك واحتماليتها بخصوصهم.

الإحالة إلى اختصاصي علم الوراثة

في حال لم يكن لدى المكان الذي أجريت فيه الاختبار الموارد اللازمة للاستشارات قبل الاختبار أو الرعاية بعده، فعليك بطلب إحالتك إلى اختصاصي علم الوراثة.

نوصي أيضًا بزيارة اختصاصي علم الوراثة في حالة النتيجة الإيجابية وفي حالة النتائج المعقدة التي تتطلب تفسير وعلاج خبير.

إعادة الاستشارة بشأن احتمالية الإصابة

مع مرور الوقت، قد يفيد إجراء زيارة متابعة مع اختصاصي علم الوراثة أو أي مقدم رعاية صحية آخر لديه معرفة باحتمالية الإصابة بالسرطان الوراثي.

تتيح لك هذه الزيارة استشارة طبيبك عن الإستراتيجية التي تتبعها لفحوصات الكشف عن السرطان. قد يقترح عليك تغييرات بناءً على أحدث الأبحاث، أو إذا تم تشخيص أي حالات سرطان جديدة في عائلتك. يمكنك أيضًا مناقشة أي خيارات جديدة للاختبارات الجينية.

إذا تغيرت ظروف حياتك، فهذه فرصة لإعادة النظر في القرارات السابقة المتعلقة بالخضوع للجراحة لتقليل المخاطر، وخيارات الفحص والوقاية الأخرى.

يعتمد عدد مرات المتابعة على عمرك وتخطيطك للإنجاب والمشكلات الصحية الأخرى، إضافة إلى جراحات تقليل المخاطر وعوامل المخاطر الأخرى.

تنظيم الأسرة

إذا كنت في سن الإنجاب، فسيشرح لك مقدم الرعاية الصحية ما قد تعنيه نتيجة الاختبارات الجينية الإيجابية بخصوص بدء تكوين أسرة أو إنجاب أطفال جدد.

بعض الأزواج الذين يعانون من اضطرابات وراثية يختارون الحمل بشكل طبيعي. بين الأسبوعين العاشر والرابع عشر في الحمل، يُمكن فحص الجنين للكشف عن أي متغيرات وراثية مُسببة للسرطان باستخدام أخذ عينة من الزغابات المشيمية (CVS). يُسمى هذا تشخيص ما قبل الولادة. بناءً على النتائج، قد يتخذ الوالدان قرارات صعبة بشأن التعامل مع الحمل.

يُعد التلقيح الاصطناعي (IVF) خيارًا آخر للأزواج المصابين أو الحاملين لاضطرابات وراثية. في هذا التلقيح الاصطناعي، تُخصب البويضات بالحيوانات المنوية في المختبر لتكوين أجنة. تزرع الأجنة في الرحم أو تُجمد للاستخدام في المستقبل. قبل نقلها إلى الرحم، يمكن إجراء اختبارات الأجنة للكشف عن أي متغيرات وراثية تسبب السرطان. يُسمى ذلك باسم الاختبارات الجينية قبل الغرس (PGT). يمكن نقل الأجنة التي لا تحمل المتغير (المتغيرات) فقط إلى الرحم في حال الرغبة في ذلك.

يمكن أيضًا أن يختار الأزواج استخدام بويضات أو حيوانات منوية أو أجنة من متبرعين لإجراء التلقيح الاصطناعي.



الاختبارات الجينية قبل الغرس (PGT)

يمكن اختبار الأجنة الناشئة عن التلقيح الاصطناعي للكشف عن متغير وراثي يسبب احتمالية الإصابة بالسرطان، ومعروف أن مانحة البويضة أو مانح الحيوان المنوي يحمله. يمكن فقط نقل الأجنة التي لا تحمل المتغير إلى الرحم في حالة الرغبة في ذلك.

نتائج أخرى مُحتملة

سنشرح النتائج الأخرى المُحتملة للاختبارات الجينية تاليًا.

تعني النتيجة السلبية عدم وجود متغير مسبب للمرض في جينات قابلية الإصابة بالسرطان المدرجة في قائمة الاختبارات. النتيجة السلبية إما أن تكون سلبية حقيقية أو سلبية غير مفيدة.

النتائج السلبية الحقيقية

إذا كان لديك متغير مسبب للسرطان في عائلتك ولكنك لا تحمله بنفسك، تُسمى هذه النتيجة سلبية حقيقية. إنها نتيجة مطمئنة.

نذكركم بإمكانية تعرضكم لاحتمالية أكبر من المتوسط بناءً على حالاتكم الشخصية والعائلية. قد تظل الاحتمالية موجودة لديك لأي من الأسباب الآتية:

- حملك لمتغير جيني خضع للاختبار ولا يمكن اكتشافه باستخدام التقنيات الحالية.
- لديك متغير جيني لم يكن مدرجًا في قائمة الاختبارات.
- العديد من أفراد عائلتك تم تشخيص إصابتهم بالسرطان، ولكن لا يرتبط أي منهم بجين سرطان وراثي معروف.

النتائج السلبية غير المفيدة

إذا كانت نتيجة اختبارك سلبية، ولكن أقاربك المصابين بالسرطان حديثًا أو يشتبه في إصابتهم بالسرطان لم يخضعوا لاختبارات، فتُسمى هذه النتيجة سلبية غير مفيدة.

تُعد غير مفيدة بسبب عدم يقينك ما إذا يحمل أقاربك متغيرًا لم ترثه، أو ما إذا كان السرطان لديهم لم ينشأ عن جينات سرطانية وراثية معروفة.

حتى ولو كانت نتيجة اختبارك سلبية، يمكنك الاستفادة من فحوصات الكشف عن السرطان وتدابير تقليل المخاطر بناءً على الحالات السابقة في عائلتك. تشمل بعض المراكز الطبية عيادات متخصصة للمخاطر العالية وتقدم هذا النوع من الفحوصات المستندة إلى الحالات السابقة في العائلة.

قد يستفيد أفراد عائلتك من الاختبارات الجينية، سواءً لمعرفة احتمالية الإصابة بالسرطان لديهم أو للمساهمة ببيانات عن الاحتمالية الإجمالية للإصابة بالسرطان في عائلتك.

بمرور الوقت، قد تكون مرشحًا لإجراء اختبارات جينية إضافية بناءً على بيانات الحالات العائلية الجديدة والتطورات في الاختبارات.

المتغيرات ذات الأهمية غير المؤكدة

إن المتغيرات ذات الأهمية غير المؤكدة (VUS) تتمثل في متغيرات جينية لا تتوفر عنها سوى معلومات قليلة. هذه نتيجة شائعة، خاصةً عند إجراء اختبار لعدد كبير من الجينات في نفس الوقت.

مع مرور الوقت، قد تتوفر المزيد من المعلومات، وقد يزودك مقدم رعايتك الصحية بمُستجدات حول معنى هذه المتغيرات. حتى ذلك الحين، لا تُستخدم هذه المتغيرات لاتخاذ قرارات الرعاية.

النتائج المختلطة

عند اتضاح مجموعتي خلايا أو أكثر تختلف وراثيًا عن بعضها لدى أحد الأشخاص، توصف هذه النتائج بأنها مختلطة. يُعتقد أن هذا ناتج عن خطأ في الانقسام المتساوي (انقسام الخلايا) في الجنين النامي في أثناء الحمل.

قد تؤدي النتائج المختلطة إلى أنواع عديدة من الاضطرابات. يوصى بالإحالة إلى اختصاصي علم الوراثة في حالة الحصول على النتائج المختلطة.

نقاط أساسية

- يشتمل تحديد احتمالية إصابتك بالسرطان الوراثي على الاستشارة قبل الاختبار، واختيار أفضل جين (جينات) للاختبار، والاستشارة عند ظهور النتائج.
- يُعد كل من حالاتك الصحية، وحالات السرطان وحالات أفراد عائلتك البيولوجيين، عوامل رئيسية في تحديد احتمالية إصابتك بالسرطان الوراثي.
- تُجرى الاختبارات الجينية في الغالب باستخدام تسلسل الجيل التالي (NGS). لإجراء الاختبارات، أنت من يُقدم عينة من الدم أو اللعاب عادةً.
- في حالة الكشف عن متغير مسبب للسرطان، فعليك بمشاركة نتائجك مع أفراد عائلتك البيولوجيين. قد يكونوا معرضين أيضًا لزيادة احتمالية الإصابة، ويمكنهم الاستفادة من تقييم المخاطر وربما إجراء الاختبارات.
- تشمل خيارات تنظيم الأسرة للأزواج المصابين باضطرابات وراثية أو يحملونها، التشخيص قبل الولادة بعد حدوث الحمل الطبيعي، والتلقيح الاصطناعي (IVF)، وإجراء الاختبارات الجينية قبل الغرس (PGT).
- تشمل النتائج المحتملة الأخرى نتائج سلبية حقيقية، ونتائج سلبية غير مفيدة، إضافة إلى النتائج المختلطة و المتغيرات ذات الأهمية غير المؤكدة. إذا كانت النتائج سلبية، فقد تزيد احتمالية تعرضك لأكبر من المتوسط بناءً على الحالات السابقة في عائلتك.
- مع مرور الوقت، نوصيك باستشارة اختصاصي علم الوراثة بشأن فحوصات الكشف عن السرطان وإستراتيجيتك للوقاية منه. عليك بإبلاغه عن أي حالات سرطان جديدة تم تشخيصها في عائلتك، وتعرف على أي خيارات جديدة للفحص.

أسئلة يمكنك طرحها

- ما مزايا وعيوب إجراء الاختبارات الجينية؟
- كم تبلغ المدة اللازمة للحصول على نتائج الاختبارات؟
- هل يمكن أن تزيد شركة التأمين الصحي أو التأمين على الحياة من معدل التأمين إذا كانت نتيجة الفحص إيجابية؟
- لا أعتقد أنني أستطيع تحمل التأثير النفسي لنتيجة الفحص الإيجابية. ماذا أفعل؟
- ماذا يمكنني فعله لتقليل احتمالية الإصابة إذا كانت نتيجة الاختبار إيجابية؟

3
معايير الاختبارات والرعاية المستندة إلى النتائج

17 توصيات عامة

18 سرطان الثدي

23 سرطان المبيض

25 سرطان البنكرياس

27 سرطان البروستاتا

29 متلازمة لي-فراوميني

32 متلازمة كاودن/متلازمة الورم العيبي المتعدد

35 الرعاية المحددة حسب الجينات

41 نقاط أساسية

41 أسئلة يمكنك طرحها

يتناول هذا الفصل المعايير المستخدمة لتحديد ما إذا كانت الاختبارات الجينية مفيدة لك أم لا، إضافة إلى الرعاية المُوصى بها إذا كانت النتيجة إيجابية.

توصيات عامة

يُوصى بإجراء الاختبار في الحالات الموضحة في هذه الصفحة. إذا كان لديك حالات شخصية أو عائلية للإصابة بسرطان الثدي أو المبيض أو البنكرياس، أو البروستاتا، فتوجد إرشادات أكثر تفصيلًا في هذا الفصل لاحقًا.

المتغيرات المسببة للسرطان في الأقارب

في حال حمل أي أقارب بالدم لأحد المتغيرات الجينية المؤكدة التسبب في السرطان، فيُوصى بإجراء الاختبارات الجينية.

المساعدة في اتخاذ قرارات العلاج

في حال إصابتك بالسرطان، بإمكان الاختبارات الجينية مساعدة مقدم الرعاية الصحية في اتخاذ قرارات بشأن العلاج الكيميائي وغيره من أشكال العلاج الجهازي. على وجه التحديد، التحقق من فائدة العلاج الكيميائي القائم على البلاتين ومثبطات بوليميراز بولي أدينوسين الثنائي فوسفات الريبوز (PARP) في علاج بعض أنواع السرطان.

يمكن الاسترشاد بالنتائج أيضًا في اتخاذ قرارات بشأن ما إذا ينبغي إجراء جراحة لتقليل المخاطر والوقاية من سرطان الثدي أو المبيض.

وجود طفرة في الخلايا السرطانية

في حال إصابتك بالسرطان، قد يكون نسيج الورم لديك خضع لفحص للكشف عن خصائص تُسمى الدلالات الحيوية، والتي يمكن الاسترشاد بها في علاجك. تختلف فحوصات الدلالات الحيوية عن الاختبارات الجينية للكشف عن الطفرات في الخلايا السلالية (الموروثة). تمثل الدلالات الحيوية عادةً طفرات (تغييرات) في جينات معينة. الطفرات الموجودة في الورم أو السرطان نفسه تُعرف باسم طفرات جسدية أو مكتسبة، أو ببساطة طفرات الورم.

في بعض السرطانات الوراثية، يعتمد اختيار العلاج الأمثل على ما إذا ولدت بنفس الاختلاف في الحمض النووي DNA الموجود في الورم أم لا. إذا كان السرطان نفسه يحمل طفرة مسببة للمرض أو يُحتمل أن تكون مسببة للمرض (P/LP)، وسوف يؤثر في رعايتك إذا كان المتغير وراثيًا أيضًا، فيُوصى بإجراء الاختبارات الجينية.

ما الفئات الأخرى التي قد تستفيد من إجراء الاختبارات؟

يُعد الأشخاص ذوي **الأصل اليهودي الأشكنازي** معرضين لاحتمالية أكبر من المتوسط لحمل بعض المتغيرات الجينية المُسببة للسرطان. نوصي بتفحص إمكانية إجراء الاختبارات إذا كان أصلك يهودي أشكنازي، حتى لو لم يكن لديك أي عوامل مخاطر أخرى.

يمكن أيضًا النظر في إجراء الاختبارات الجينية للنساء اللاتي تم تشخيصهن **بسرطان بطانة الرحم المصلي**، وهو نوع نادر من سرطان الرحم قد يرتبط بمتغيرات جين *BRCA*.

سرطان الثدي

يبدأ سرطان الثدي في خلايا الثديين. تُعد جميع سرطانات الثدي تقريبًا أورامًا سرطانية. إنها أورام في الخلايا التي تبطن الأسطح الداخلية أو الخارجية للجسم. قد يُصاب أي شخص بسرطان الثدي، بما في ذلك من يتم تصنيفهم بأنهم ذكور عند ولادتهم.

تختلف أنواع سرطان الثدي. هذا ويمثل سرطان القنوات أو السرطان الفصيصي أكثرها انتشارًا.

- **سرطان القنوات** يبدأ في الخلايا المبطنة لقنوات الحليب. يُعد سرطان القنوات أكثر أنواع سرطان الثدي انتشارًا.
- **السرطان الفصيصي** يبدأ في فصيصات الثدي (غدد الحليب).

في هذا الدليل، يشتمل مصطلح سرطان الثدي على سرطان القنوات الغازي (IDC) وسرطان القنوات الموضعي (DCIS).

يوجد سبب وراثي في حالة واحدة من بين كل 10 حالات لسرطان الثدي. تشمل جينات قابلية الإصابة بسرطان الثدي كل من الجينات *BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, STK11*، *إضافة إلى TP53*.

في حال استيفائك معايير إجراء الاختبارات الموضحة لاحقًا، فيُوصى بإجراء تقييم شخصي للمخاطر والاستشارة الوراثية. الاختبارات الجينية تمثل جزءًا ضمن الإجراءات غالبًا.



إدارة المخاطر

فيما يخص النساء الأكثر عرضة للإصابة بسرطان الثدي الوراثي، يُوصى غالبًا بإجراء فحص الثدي بالتصوير الشعاعي وهو الماموجرام، أو تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي، أو كليهما للكشف المبكر عن نمو السرطان.

إجراء الاختبارات لمرضى سرطان الثدي

في حال تشخيص إصابتك بسرطان الثدي، وكانت أي من الحالات الآتية تنطبق عليك، فيُوصى بإجراء الاختبارات الجينية.

العمر – تشخيصك بسرطان الثدي في سن 50 أو قبلها

الأصل – تنتمي لأصل يهودي أشكنازي.

نوع السرطان – تشخيصك بأي من الآتي:

- سرطان الثدي لدى الذكور
- سرطان الثدي السلبي الثلاثي
- أكثر من نوع واحد من سرطان الثدي
- سرطان الثدي الفصيصي، ولديك حالات شخصية أو عائلية للإصابة بسرطان المعدة المنتشر.

الحالات العائلية – لديك قريب أو أكثر من أقارب الدم المقربين مصاب بأي من الآتي:

- سرطان ثدي شُخص في سن 50 أو قبله
- سرطان الثدي لدى الذكور
- سرطان المبيض
- سرطان البنكرياس
- سرطان البروستاتا النقيلي أو العالي الخطورة

يُوصى أيضًا بإجراء الاختبارات إذا كان لديك 3 أقارب (بمن فيهم أنت) من نفس جهة عائلتك مصابين بسرطان الثدي أو البروستاتا.

لتوجيه رعايتك – يُوصى بإجراء المصابين بسرطان الثدي النقيلي الاختبارات الجينية لتحديد ما إذا ينبغي النظر في العلاج بمثبطات PARP أم لا.

في حالة المصابين بسرطان الثدي عالي الخطورة والسالب لمستقبل HER2، يُوصى بإجراء الاختبارات الجينية لتحديد ما إذا كان العلاج بمثبطات PARP مفيدًا بعد العلاج الأولي أم لا. نوصيك باستشارة طبيب الأورام المعالج ما إذا كان السرطان عالٍ الخطورة أم لا.

في حال تلقيك علاجًا لأي نوع سرطان، قد تؤثر النتيجة الإيجابية على التجارب السريرية التي لديك أهلية للمشاركة فيها.

في حال عدم استيفائك للمعايير السابق توضيحها

في حال عدم تشخيصك بسرطان الثدي، أو شُخصت به ولكنك لا تستوفي المعايير المذكورة، **فيُوصى** بإجراء الاختبارات في الحالات أدناه:

- استيفاء أحد أقارب الدرجة الأولى أو الثانية بالدم المعايير المذكورة سابقًا
- وجود احتمالية بنسبة 5% أو أكثر بحملك لأحد المتغيرين *BRCA1/2*، وذلك وفقًا لحاسبة الاحتمالية السابقة، مثل BRCAPro وCanRisk.

قد **يُنظر** أيضًا في إجراء الاختبارات الجينية إذا انطبق عليك أي من الآتي:

- تشخيصك بسرطان الثدي بين سن 51 و 65 عامًا.
- تشخيصك بسرطان الثدي (في أي سن) ولديك قريب واحد أو أكثر بالدم مصاب بأنواع معينة من سرطان البروستاتا.
- وجود حالات إصابة سابقة بالأورام الخبيثة الورقية الشكل.

قد يكون إجراء الاختبارات أيضًا خيارًا متاحًا للأشخاص الذين لديهم احتمالية تتراوح بين 2.5% و5% بأنهم يحملون أحد المتغيرين *BRCA1/2*، وفقَ حاسبة الاحتمالية السابقة. في هذه الحالة، عند تحديد ما إذا تُضاف جينات أخرى غير *BRCA1/2*، سيأخذ مقدم الرعاية الصحية في الاعتبار كل من تفضيلاتك وتغطية التأمين الصحي وسرعة تحقيق النتائج. كلما زاد عدد الجينات الخاضعة للاختبار، زاد احتمال ظهور المتغيرات ذات الأهمية غير المؤكدة (VUS).

ما الفئات التي من غير المتوقع استفادتها من الاختبار؟

في حالة الأشخاص الذين **ليس لديهم** أقارب مصابون بسرطان الثدي أو المبيض أو البنكرياس أو البروستاتا، من غير المحتمل أن يكشف الاختبار عن متغيرات عالية الخطورة في الفئات أدناه:

- السيدات اللواتي وُلدن كإناث، وشُخصت إصابتهن بسرطان الثدي بعد سن 65
- الرجال الذين شُخصت إصابتهم بسرطان البروستاتا الموضعي بدرجة 7 على مقياس جليسون. يتراوح نطاق درجات مقياس جليسون بين 6 و10. كلما انخفضت الدرجة، كان من المتوقع أن تنمو الخلايا السرطانية وتنتشر بشكل أبطأ.

إدارة قابلية الإصابة بسرطان الثدي بعد الحصول على نتيجة إيجابية

تعني النتيجة الإيجابية أنه تم العثور على متغير في سلالة مُسببة للمرض أو مُحتمل أن تكون مسببة للمرض في واحد أو أكثر من جينات قابلية الإصابة بالسرطان المُدرجة في قائمة الاختبارات.

بناءً على نتائجك، قد يوصي طبيبك باتباع بعض الإستراتيجيات الموضحة أدناه لتقليل احتمالية الإصابة بسرطان الثدي.

يجب الاسترشاد في توصيات تقليل المخاطر بمدى نفاذية المتغير الجيني المحدد (أو المتغيرات الجينية المحددة). نوصيك بمطالعة **جدول الإرشادات 8** في الصفحة 35 لمعرفة الإرشادات الكاملة بناءً على الجين.

الوعي بالثدي

يشمل الوعي بالثدي التعرف على ثدييك وإبلاغ مقدم الرعاية الصحية بأي تغيرات. قد يساعدك إجراء الفحص الذاتي للثدي بانتظام في ملاحظة التغيرات. في حال كنت في مرحلة ما قبل انقطاع الطمث، فقد يفيدك بشدة إجراء الفحص عندما تكون دورتك الشهرية على وشك الانتهاء.

أشعة فحص الثدي بالتصوير الشعاعي

فحص الثدي بالتصوير الشعاعي يستخدم أشعة سينية منخفضة الجرعة لالتقاط 4 صور لثدييك (اثنتان لكل جانب). يراجع اختصاصي الأشعة الصور ويقرر ما إذا كنت بحاجة إلى إجراء تصوير آخر أم لا. في حال حاجتك إلى ذلك، فمن المرجح إجرائك فحص الثدي بالتصوير الشعاعي التشخيصي.

عادةً يتضمن فحص الثدي بالتصوير الشعاعي التشخيصي التقاط صور أشعة سينية أكثر تفصيلًا للثدي من زوايا مختلفة لفحص المنطقة المشتبه بها بشكل أعلى موثوقية.

فحص الثدي السريري

فحص الثدي السريري (CBE) هو فحص بدني للثدي المكشوف، ويقوم به مقدم رعاية صحية للتحقق من وجود كُتل أو تغيُرات أخرى. سيتولى مقدم الرعاية الصحية فحص الثدي بالكامل، بما في ذلك منطقة الإبط خلال جلوسك أو استلقائك. قد تحضر ممرضة أو مساعدة في الغرفة في أثناء الفحص.

تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي

يستخدم فحص التصوير بالرنين المغناطيسي (MRI) الموجات الراديوية ومغناطيسات قوية لالتقاط صور للجسم من الداخل. هذا الفحص لا يستخدم الإشعاع.

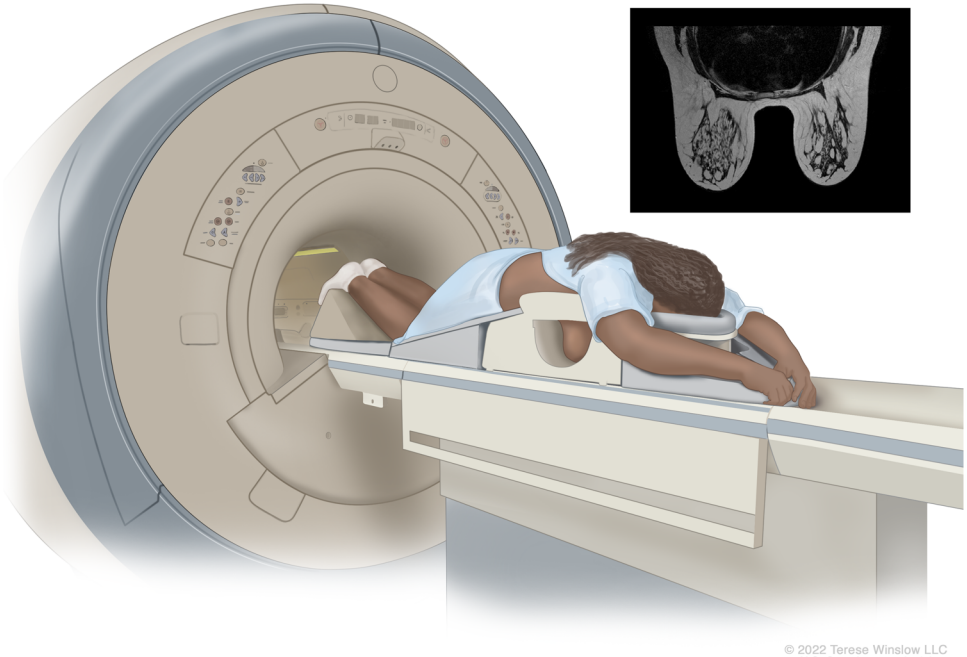
قد يوصي مقدم الرعاية الصحية بتصوير الثدي بالرنين المغناطيسي إضافة إلى تصوير الثدي بالأشعة السينية. سيُؤخذ في الاعتبار عمرك وحالاتك العائلية السابقة وكثافة ثديك وتفضيلاتك لتحديد ما إذا ينبغي استخدام كلتا الطريقتين أم لا.

في تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي، يُستخدم عامل تباين قائم على الغادولينيوم (GBCA) – وهو معدن ثقيل ونادر – لتحسين جودة التصوير بالرنين المغناطيسي. لا توجد تأثيرات ضارة للغادولينيوم، ولكن قد يبقى في الجسم لأشهر أو سنوات بعد ذلك. نوصيك باستشارة مقدم رعايتك الصحية في حال لديك أي مخاوف. يجب إجراء التصوير بالرنين المغناطيسي مع مادة تباين أو بدونها.

استئصال الثدي لتقليل المخاطر

يؤدي إجراء جراحة لإزالة الثديين إلى تقليل احتمالية الإصابة بسرطان الثدي. تُسمى جراحة إزالة كلا الثديين لهذا الغرض باسم الاستئصال الثنائي للثدي لتقليل المخاطر.

يُعد استئصال الثدي لتقليل المخاطر خيارًا يُنصح به لمن لديهم متغيرات في الخلايا السلالية في بعض جينات قابلية الإصابة بسرطان الثدي، بما في ذلك جينات *BRCA1/2*, *CDH1*، و*PALB2*, *PTEN* (المرتبطة بمتلازمة كاودن)، إضافة إلى *STK11*، و*TP53* (المرتبطتين بمتلازمة لي-فراوميني). سنتناول رعاية مصابي متلازمة لي-فراوميني (الصفحة 29) ومتلازمة كاودن (الصفحة 32) لاحقًا في هذا الفصل.



تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي

للنساء الأكثر عرضة للإصابة بسرطان الثدي، قد يُوصى بتصوير الثدي بالرنين المغناطيسي، إضافة إلى تصوير الثدي بالأشعة السينية. مقدم رعايتك الصحية سيأخذ في الاعتبار كل من المتغيرات الجينية وعمرك وحالاتك العائلية وكثافة الثدي وتفضيلاتك لتحديد ما إذا ينبغي استخدام كلتا الطريقتين أم لا.

سيشرح مقدم رعايتك الصحية مخاطر هذه الجراحة، وإلى أي مدى تحميك من السرطان، وخيارات ترميم الثدي المتاحة لك. إذا كان لديك حالات عائلية قوية للإصابة بسرطان الثدي، فعليك بوضع ذلك في اعتبارك عند اتخاذ قرارات بشأن استئصال الثدي لتقليل المخاطر.

قد يكون لاستئصال الثدي تأثير كبير على صحتك النفسية وجودة حياتك. نوصيك باستشارة طبيبك عن الموارد والمعلومات المتاحة لك.

أدوية تقليل المخاطر

قد تساعد بعض الأدوية في تقليل احتمالية الإصابة بسرطان الثدي لدى النساء الأكثر عرضة للإصابة به.

في **مرحلة ما قبل انقطاع الطمث**، يُستخدم دواء تاموكسيفين بشكل شائع. يؤدي مُعدل مستقبلات هرمون الأستروجين الانتقائي (SERM) إلى تقليل كمية الأستروجين في الجسم.

يُوصف تاموكسيفين عادةً على شكل أقراص 20 مجم لمدة 5 سنوات. في بعض الأحيان، يُوصف لسنوات أقل بجرعة أقل.

في **مرحلة ما بعد انقطاع الطمث**، يُوصى عادةً باستخدام إما رالوكسيفين (إيفيستا) أو مثبط أروماتاز.

رالوكسيفين هو مانع للأستروجين مثل تاموكسيفين. للوقاية من سرطان الثدي، يُوصف رالوكسيفين عادةً بجرعة 60 مجم يوميًا لمدة 5 سنوات.

أناستروزول وإكزيميستان مثبطان لأروماتاز. تخفض هذه الأدوية مستويات الأستروجين عن طريق منع إنزيم الأروماتاز (وهو إنزيم موجود في الأنسجة الدهنية) من تحويل الهرمونات الأخرى في الجسم إلى أستروجين.



تسعدنا معرفة رأيك!

نرجو تخصيص بعض الوقت لإتمام ملء استطلاع عبر الإنترنت عن إرشادات NCCN Guidelines for Patients للمرضى.
NCCN.org/patients/response

سرطان المبيض

تبدأ معظم سرطانات المبيض في الواقع في قناتي فالوب. يتكون السرطان في الطبقة السطحية من الأنسجة، التي تسمى الظهارة. توجد أكثر من 5 أنواع من سرطان المبيض الظهاري. نشرح في الآتي أكثرها انتشارًا:

- السرطان المصلي العالي الدرجة (HGSC)
- سرطان بطانة الرحم عالي الدرجة

تشمل جينات قابلية الإصابة بسرطان المبيض كل من *ATM*، *BRCA1*،*BRCA2*، *BRIP1*، *PALB2*، *RAD51C*، *RAD51D*، وجينات متلازمة لينش (*MLH1*، *MSH2*، *MSH6*، *EPCAM*).

معايير إجراء الاختبارات

يُوصى بإجراء الاختبارات لأي امرأة شُخصت بسرطان المبيض الظهاري (بما في ذلك سرطان قناة فالوب والسرطان البريتوني) في أي فئة سنية.

إذا لم يسبق تشخيصك بسرطان المبيض، فيُوصى بإجراء الاختبارات في الحالات الآتية:

- لديك قريبة بالدم من الدرجة الأولى أو الثانية مُشخَصة بسرطان المبيض الظهاري (بما في ذلك سرطان قناة فالوب أو لسرطان البريتوني) في أي فئة سنية.
- لا تستوفي المعايير المذكورة أعلاه، ولكن احتمال أنك تحملين أي من المتغيرين *BRCA1/2* يزيد على 5% بناءً على حاسبة الاحتمالية السابقة، مثل BRCAPro أو CanRisk.

بناءً على نتائجك الخاصة، قد يُوصي مقدم رعايتك الصحية باتخاذ خطوات لتقليل احتمالية الإصابة بسرطان المبيض، مثل جراحة تقليل المخاطر.

استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر

تُسمى الجراحة التي تُجرى لإزالة المبيضين وقناتي فالوب لتقليل احتمالية الإصابة بالسرطان باستئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر (RRSO). يُوصى باستئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر لمن يحملن متغيرات مُسببة للسرطان في جينات *BRCA1/2*, *BRIP1*, *RAD51C*، إضافة إلى *RAD51D* genes. يُعد هذا خيارًا أيضًا لمن يحملن متغيرات في عدة جينات أخرى.

يمكن أن يؤثر استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر في صحتك، وسلامتك النفسية، وجودة حياتك. إذا كنت في مرحلة ما قبل انقطاع الطمث عند استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر، فحددي موعدًا لاستشارة اختصاصي انقطاع الطمث مسبقًا. تتوفر المزيد من المعلومات حول انقطاع الطمث الجراحي في الصفحة التالية.

خيار استئصال الرحم عند استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر

قد تكون النساء اللاتي يحملن متغيرات *BRCA* في الخلايا السلالية أكثر عرضة للإصابة بسرطان الرحم المصلي مقارنةً بالنساء العاديات. نوصيك باستشارة طبيبك عن مخاطر وفوائد استئصال الرحم في نفس وقت استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر.

انقطاع الطمث الجراحي

إذا كنت في مرحلة ما قبل انقطاع الطمث، يؤدي الاستئصال الجراحي للمبيضين إلى انخفاض مفاجئ في مستوى هرمون الأستروجين في الجسم. قد يسبب هذا الانخفاض أعراض انقطاع الطمث، بما في ذلك:

- الهبات الساخنة
- اضطرابات النوم
- التعرق الليلي
- التقلبات المزاجية
- قد تُصبح بطانة المهبل رقيقة وجافة ومتهيجة (ضمور مهبلي)
- تغيرات في الإدراك
- زيادة الوزن

توجد أيضًا مخاطر طويلة المدى لانخفاض مستوى هرمون الأستروجين، بما في ذلك أمراض القلب وضعف العظام (هشاشة العظام).

إذا ظهرت عليك أعراض، فقد يقترح عليك طبيبك العلاج الهرموني لانقطاع الطمث (MHT). تُعرف هذه الطريقة باسم العلاج بالهرمونات البديلة (HRT). قد تساعد في تخفيف الآثار الجانبية، وينبغي أخذها في الاعتبار في حال عدم إصابتك بسرطان الثدي.

في حالة **عدم استئصال الرحم** وقت استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر، قد يزيد العلاج بالهرمونات البديلة مع الأستروجين وحده من احتمالية الإصابة بسرطان بطانة الرحم. لهذا السبب، الخيارات تشمل الآتي عادةً:

- وضع اللولب الرحمي (IUD) المحتوي على ليفونورجستريل مع تلقي الأستروجين على شكل حبوب أو لصقة جلدية
- مزيج الأستروجين مع مُعدل مستقبلات هرمون الأستروجين الانتقائي (SERM)، مثل بازيدوكسيفين
- حبوب منع الحمل الفموية المركبة
- تركيبات أخرى من الأستروجين والبروجستين



انقطاع الطمث الجراحي

لدى النساء وقبل انقطاع الطمث، قد يسبب استئصال المبيضين جراحيًا أعراض انقطاع الطمث، بما في ذلك اضطرابات النوم. يُوصى باستشارة اختصاصي انقطاع الطمث.

إذا **اخترت استئصال الرحم** في أثناء جراحة استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر فستكونين مرشحة للعلاج الهرموني بالأستروجين فقط في فترة انقطاع الطمث. يرتبط استخدام الأستروجين وحده بانخفاض احتمالية الإصابة بسرطان الثدي مقارنةً باستخدام كل من الأستروجين والبروجستين.

استئصال قناتي فالوب لتقليل المخاطر

تُعرف جراحة استئصال قناتي فالوب باسم استئصال البوق أيضًا. إذا كنت في مرحلة ما قبل انقطاع الطمث وغير مستعدة لفقدان مبيضيك، فالخيارات المتاحة قد تشمل استئصال قناتي فالوب أولًا ثم المبيضين لاحقًا. لكن هذا النهج **ليس** المعيار المُتبع في رعاية النساء الأكثر عرضة للإصابة بسرطان المبيض.

في حين ثبت أن استئصال قناتي فالوب يقلل من احتمالية الإصابة بسرطان المبيض لدى أغلب النساء، إلا أنه لم يثبت انخفاضه لدى المعرضات لاحتمالية كبيرة. يوصى باستئصال المبيضين وقناتي فالوب في النساء المعرضات لاحتمالية كبيرة. يُسمى هذا باسم استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر (RRSO).

بعد استئصال قناتي فالوب، يُوصى بالاستمرار في استخدام حبوب منع الحمل المركبة أو اللولب الهرموني. قد يُبقي هذا احتمالية الإصابة بسرطان المبيض منخفضة مع وجود المبيضين.

استئصال قناتي فالوب خيار متاح لمن وُلدن إناثاً ويرغبن أيضًا في ربط البوق. يمنع هذا النوع من التعقيم الجراحي الحمل عن طريق منع التقاء الحيوان المنوي بالبويضة.

في حال تجميد البويضات أو الأجنة، فستحتاجين إلى الرحم للحمل لاحقًا، وليس المبيضين أو قناتي فالوب.

سرطان البنكرياس

يبدأ سرطان البنكرياس في غدة هضمية تُسمى البنكرياس. يصنع البنكرياس الإنزيمات التي تحلل البروتينات والدهون والسكريات والنشويات. كما يُنتج هرمونين يسميان الإنسولين والجلوكاجون ويتحكمان في مستويات السكر في الدم.

يوجد نوعان رئيسيان لسرطان البنكرياس. يتكون النوع الأعلى انتشارًا من خلايا خارجية الإفراز. الخلايا الخارجية الإفراز تُنتج الإنزيمات الهاضمة وتنقلها.

يوجد سبب وراثي لسرطان البنكرياس لدى 1 من كل 10 أشخاص تقريبًا. يُوصى بإجراء الاختبارات الجينية لكل من يُشخَص بسرطان البنكرياس الخارجي الإفراز. تشمل جينات قابلية الإصابة بسرطان البنكرياس كل من *ATM*، *BRCA1*، *BRCA2*، *CDKN2A*، *PALB2*، *STK11*، *TP53*، وجينات متلازمة لينش (*MLH1*، *MSH2*، *MSH6*، *EPCAM*).

يحدث التهاب البنكرياس الوراثي أحيانًا بسبب متغيرات في الجينين *PRSS1*، و*SPINK1*، والجينات ذات الصلة. في حين يتعرض هؤلاء الأفراد لاحتمالية كبيرة للإصابة بسرطان البنكرياس أيضًا، لا يُوصى بالاختبار للكشف عن هذه الجينات في جينات الخلايا السلالية إلا **إذا كان لديك أيضًا** حالات شخصية أو عائلية للإصابة بسرطان البنكرياس الخارجي الإفراز.

نشرح في الصفحة التالية الرعاية المُقدمة في حالة النتائج الإيجابية.

إذا كانت النتائج إيجابية

إذا كشفت الاختبارات الجينية عن وجود متغيرات مسببة للسرطان في أي من جينات قابلية الإصابة، فقد يوصي طبيبك بإجراء فحص سنوي لسرطان البنكرياس بمجرد بلوغك سنًا معينة.

في حال تخطيطك لمراقبة البنكرياس، تشمل الطرق المُوصى بها تصوير البنكرياس والقنوات الصفراوية بالرنين المغناطيسي المُحسَن بعامل تباين (MRCP) والتنظير الداخلي بالموجات فوق الصوتية (EUS).

تصوير البنكرياس والقنوات الصفراوية بالرنين المغناطيسي المُحسَن بعامل تباين هو أحد أنواع التصوير بالرنين المغناطيسي ويُنتج صورًا واضحة جدًا للبنكرياس والقنوات الصفراوية. يُستخدم عامل التباين للمساعدة في تحديد الأورام الصغيرة. تصوير البنكرياس والقنوات الصفراوية بالتنظير الداخلي بالموجات فوق الصوتية يتشابه مع التنظير الداخلي العلوي، مع فارق أن المنظار مزود بمكون للموجات فوق الصوتية. يلتقط مسبار الموجات فوق الصوتية الموجود على المنظار الداخلي صورًا للبنكرياس والبنى المجاورة.

في حال تخطيطك لمراقبة البنكرياس، تعتمد التوصيات بشأن موعد البدء على الجين المصاب (الجينات المصابة). نوصيك بقراءة **جدول الإرشادات 1.**

جدول الإرشادات 1
طريقة الفحص المُقترحة لسرطان البنكرياس الخارجي الإفراز

متغيرات الخلايا السلالية في الجين *STK11*	يُوصى ببدء الفحص في سن 30 إلى 35 عامًا*
متغيرات الخلايا السلالية في الجين *CDKN2A*	يُوصى ببدء الفحص في سن 40 عامًا*
متغيرات الخلايا السلالية في الجينين *ATM* أو *BRCA2*	يُوصى ببدء الفحص في سن 50 عامًا*
متغيرات الخلايا السلالية في الجينات *BRCA1* أو *MLH1* أو *MSH2* أو *MSH6* أو *EPCAM* أو *PALB2* أو *TP53*	في حال لديك قريب أو أكثر من الدرجة الأولى أو الثانية من الجهة العائلية نفسها مصاب بسرطان البنكرياس الخارجي الإفراز، فيُوصى ببدء الفحص في سن 50 عامًا*.

**أو قبل 10 سنوات من أول تشخيص للبنكرياس الخارجي الإفراز في عائلتك، أيهما أقرب.*

سرطان البروستاتا

البروستاتا غدة تقع داخل عمق تجويف الحوض. في الولايات المتحدة، يُعد سرطان البروستاتا ثاني أكثر أنواع السرطان انتشارًا في الأشخاص الموصوفين بأنهم ذكور عند الولادة.

جينات قابلية الإصابة بسرطان البروستاتا تشمل: *ATM*، *BRCA1/2*، *CHEK2*، *HOXB13*، و *TP53*.

من يتعين عليه إجراء الاختبارات؟

بالنسبة للمرضى الذين تم تشخيصهم بسرطان البروستاتا، يُوصى بإجراء الاختبارات الجينية لمن يستوفون المعايير المذكورة في **جدول الإرشادات 2**. في حال عدم إصابتك بسرطان البروستاتا، أو كنت مصابًا به ولكنك لا تستوفي هذه المعايير، فيُوصى بإجراء الاختبارات إذا كان لديك قريب من الدرجة الأولى بالدم يستوفي هذه المعايير.

ما الفئات التي يمكنها إجراء الفحص؟

قد يكون الفحص مناسبًا أيضًا في الحالات الآتية:

- تم تشخيصك بسرطان البروستاتا في سن 55 أو قبله ولم تستوف معايير إجراء الاختبارات.
- تم تشخيصك في أي سن بسرطان البروستاتا المتوسط الخطورة المتسم بنسيج غربالي/منحصر داخل القناة.

جدول الإرشادات 2
معايير إجراء الاختبارات للأشخاص الذين تم تشخيصهم بسرطان البروستاتا (في أي عمر)

الأصل	يُوصى بإجراء الاختبارات الجينية للأشخاص الذين لهم أصل يهودي أشكنازي.
خصائص السرطان	يُوصى بإجراء الاختبارات الجينية للأشخاص المصابين: • بسرطان البروستاتا النقيلي (المرحلة 4ب) • سرطان البروستاتا المنتشر إلى الغدد الليمفاوية (المرحلة 4أ) • سرطان البروستاتا العالي الخطورة أو العالي الخطورة للغاية
الحالات العائلية	يُوصى بإجراء الاختبارات الجينية في الحالات الآتية: • لديك قريب أو أكثر من أقارب الدم المقربين مصاب بأي من الآتي: • سرطان ثدي شُخص في سن 50 أو قبله • سرطان الثدي لدى الذكور • سرطان المبيض • سرطان البنكرياس • سرطان البروستاتا العالي الخطورة، أو العالي الخطورة للغاية، أو المنتشر إلى الغدد الليمفاوية، أو النقيلي • لديك 3 أقارب مقربين أو أكثر (بما فيهم أنت) مصابون بسرطان البروستاتا أو سرطان الثدي من الجهة العائلية نفسها.

إذا كانت النتائج إيجابية

بناءً على نتائجك المحددة، قد يُوصي مقدم رعايتك الصحية بفحص سرطان البروستاتا عن طريق فحص مستوى مستضد البروستاتا النوعي (PSA). نشرح مزيدًا من المعلومات حول مستضد البروستاتا النوعي أدناه.

في الماضي، كان فحص سرطان البروستاتا يتضمن إجراء فحص المستقيم رقميًا (DRE). حاليًا، لا يُجرى فحص المستقيم رقميًا إلا عند الحاجة.

مستضد البروستاتا النوعي (PSA)

مستضد البروستاتا النوعي هو بروتين يُنتج داخل غدة البروستاتا. ويتمثل دوره في مساعدة السائل المنوي على نقل الحيوانات المنوية. جميع خلايا البروستاتا تُنتج مستضد البروستاتا النوعي، سواء الخلايا الطبيعية أم السرطانية.

في حال وجود خلل في البروستاتا، مثل سرطان البروستاتا، قد يزيد إنتاج مستضد البروستاتا النوعي. ينتقل جزء من مستضد البروستاتا النوعي إلى مجرى الدم، مع أن معظمه يذهب إلى السائل المنوي. قد تدل الزيادة غير الطبيعية لمستضد البروستاتا النوعي في الدم إلى احتمالية الإصابة بسرطان البروستاتا.

لكن قد تؤدي عوامل السن وعوامل أخرى، مثل تضخم البروستاتا أو التهاب المسالك البولية، إلى زيادة مستضد البروستاتا النوعي أيضًا.



يسعدنا
تلقي تعليقاتك!

نهدف إلى تقديم معلومات مفيدة وسهلة الفهم عن السرطان.
ندعوك للمشاركة في استطلاعنا لنعرف ما نفذناه بشكل جيد وما الذي يمكننا تحسينه.
NCCN.org/patients/feedback

متلازمة لي-فراوميني

تنشأ متلازمة لي-فراوميني (LFS) عن متغير مسبب للمرض في جين *TP53*. يساعد هذا الجين في التحكم في إصلاح الخلايا التالفة أو بقائها على قيد الحياة.

تواجه العائلات المصابة بمتلازمة لي-فراوميني احتمالية كبيرة للإصابة بمجموعة من أنواع السرطان. أنواع السرطان الخمس 5 الأعلى انتشارًا أو "الأساسية" المرتبطة بمتلازمة لي-فراوميني تشتمل على الآتي:

- الساركوما
- سرطان خلايا الدم البيضاء
- سرطان الدماغ
- سرطانات الثدي
- أورام القشرة الكظرية

ما الفئات التي يتعين عليها إجراء الاختبارات؟

يُوصى بإجراء الاختبارات الجينية في الحالات الآتية:

- وجود متغير في جين *TP53* في الخلايا السلالية متوارث في عائلتك
- في حال استيفائك للمعايير المعتادة أو معايير تشومبريت (نوصيك بمطالعة **جدول الإرشادات 3**)
- في حال تشخيصك أنت أو أحد أفراد عائلتك بسرطان خلايا الدم البيضاء الناقص الصبغيات عند الأطفال

قد يُوصى أيضًا بإجراء الاختبارات الجينية إذا كان الورم يحمل طفرة في جين *TP53*. نوصيك بمتابعة القراءة لمعرفة معلومات إضافية.

جدول الإرشادات 3
معايير تشخيص متلازمة لي-فراوميني

المعايير المعتادة
شُخصت إصابتك بالساركوما قبل سن 45 عامًا
و
لديك قريب من الدرجة الأولى شُخص بالسرطان قبل سن 45 عامًا
و
لديك قريب من الدرجة الأولى أو الثانية من نفس الأصل شُخص بالسرطان قبل سن 45 أو بساركوما في أي عمر
معايير تشومبريت
تم تشخيصك بورم من أورام طيف متلازمة لي-فراوميني قبل سن 46 عامًا، ولديك قريب واحد على الأقل من الدرجة الأولى أو الثانية تم تشخيصه بسرطان من سرطانات طيف متلازمة لي-فراوميني قبل سن 56، أو بسرطانات أولية متعددة في أي عمر
أو
أصبت بأكثر من نوع من السرطان واثنان منها في طيف متلازمة لي-فراوميني. وقد تم اكتشاف أول حالة قبل سن 46 عامًا.
أو
تم تشخيصك بنوع من عدة أنواع من السرطانات النادرة
أو
تم تشخيصك بسرطان الثدي قبل سن 31 عامًا

الأورام التي تحمل الدلالة الحيوية لجين *TP53*

من الممكن – بل ومن الشائع – إصابة شخص مولود بدون وجود متغير في جين *TP53* في الخلايا السلالية بورم يحمل طفرة جسدية (مكتسبة) في الجين *TP53*. على سبيل المثال، بخلاف أنواع الساركوما الأخرى، تُعد متغيرات جين *TP53* في الخلايا السلالية نادرة في المصابين بساركوما يوينغ، أو أورام الجهاز الهضمي السدوية (GIST)، أو الأورام الرباطية، أو الساركوما الوعائية.

في حال عدم استيفائك لمعايير إجراء الاختبارات، ولكن السرطان يحمل طفرة في جين *TP53*، فقد يُطلب إجراء لاختبارات الجينية. ستُجرى مراجعة لحالاتك الشخصية والعائلية لتحديد مدى جدوى إجراء الاختبارات الجينية.

يُطلب إجراء الاختبارات عادةً لمن شُخصت إصابتهم بأي نوع من أنواع السرطان قبل سن 30، أو إذا رأى مقدم رعايتك الصحية أن ذلك مناسب.

البالغون الذين يحصلون على نتائج إيجابية

تُعد متلازمة لي-فراوميني متلازمة نادرة الحدوث. يُوصى بالإحالة إلى فريق أو مركز متخصص له خبرة في هذه المتلازمة.

يُعد الأشخاص المصابون بمتلازمة لي-فراوميني أكثر عرضة لاحتمالية الإصابة بأكثر من نوع واحد من السرطان. للأسف، لا توجد طريقة فحص جيدة لجميع هذه الأنواع.

نوصيك بمطالعة **جدول الإرشادات 4** في الصفحة التالية لمعرفة توصيات الكشف عن السرطان لدى البالغين. قد يكون الفحص المتكرر مناسبًا بناءً على صحتك وحالاتك العائلية.

التصوير بالرنين المغناطيسي للجسم بالكامل

بإمكان فحص الجسم بأكمله بالتصوير بالرنين المغناطيسي أن يكشف عن السرطان مبكرًا في العائلات المصابة بمتلازمة لي-فراوميني. لكن قد يوضح بطريق الخطأ وجود سرطانات غير موجودة أيضًا (نتيجة إيجابية خاطئة).

إذا لم يكن التصوير بالرنين المغناطيسي للجسم بالكامل متاحًا لك، فنوصيك باستشارة مقدم رعايتك الصحية عن التجارب السريرية المتاحة التي يمكنك الانضمام إليها. إضافة إلى الاستشارة بخصوص طرق التصوير المتقدمة الأخرى التي قد تكون خيارًا متاحًا.

متلازمة لي-فراوميني والعلاج الإشعاعي

يزيد الإشعاع من احتمالية الإصابة بالساركوما. في حال تلقيك علاجًا للسرطان، فعادةً يجري تجنب العلاج الإشعاعي إذا توفرت لك خيارات علاجية جيدة أخرى.

سيكون العلاج الإشعاعي ضروريًا في بعض الأحيان. في هذه الحالة، عليك باتخاذ قرار مستنير بمناقشة فوائد الإشعاع بشكل كامل مقارنةً باحتمالية الإصابة بسرطانات أخرى ناشئة عنه.

النتائج الإيجابية لدى الأطفال

إذا كانت متلازمة لي-فراوميني منتشرة في عائلتك، فعليك بإبلاغ طبيب الأطفال المعالج باحتمالية الإصابة بالسرطانات في الطفولة.

في العائلات التي تعاني من متلازمة لي-فراوميني، يُوصى بإجراءات الفحص التالية للمساعدة في الكشف المبكر عن السرطان لدى الأطفال:

- فحص بدني شامل، بما في ذلك الفحص العصبي، كل 6 أشهر إلى 12 شهرًا.
- التصوير بالرنين المغناطيسي سنويًا للجسم بالكامل، بداية من الطفولة
- التصوير بالرنين المغناطيسي سنويًا للدماغ، بداية من الطفولة (يمكن إجراؤه ضمن أو بالاستقلال عن التصوير بالرنين المغناطيسي للجسم بالكامل).
- في حالة سرطان القشرة الكظرية، يُجرى فحص بالموجات فوق الصوتية كل 3 إلى 4 أشهر بداية من الطفولة.

جدول الإرشادات 4
فحوصات الكشف عن السرطان للبالغين الذين يحملون متغيرات الجين *TP53* في الخلايا السلالية

فحص سرطان الثدي لدى النساء اللاتي تم تحديدهن إناثًا عند الولادة.	**عمر 18:** عليك بالتعرف على ثدييك وإبلاغ مقدم رعايتك الصحية بأي تغيرات. قد يساعدك إجراء الفحص الذاتي للثدي بانتظام في ملاحظة التغيرات. في حال كنت في مرحلة ما قبل انقطاع الطمث، فقد يفيدك بشدة إجراء الفحص عندما تكون دورتك الشهرية على وشك الانتهاء. **بداية من سن 20:** فحص الثدي السريري كل 6 أشهر إلى 12 شهرًا (أو إذا تم تشخيص أحد أفراد عائلتك قبل سن العشرين، فابدئي في ذلك العمر). **الأعمار من 20 إلى 29:** تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي سنويًا (أو إذا تم تشخيص أحد أفراد عائلتك قبل سن 20، فابدئي في ذلك العمر). **الأعمار من 30 إلى 75:** تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي مع فحص الثدي بالتصوير الشعاعي. **الأعمار من 76 أو أكبر** تخصيص الرعاية بما يناسب كل شخص **استئصال الثدي لتقليل المخاطر** يُعد خيارًا متاحًا لمن يحملن متغيرات جين *TP53* في الخلايا السلالية. سيشرح لك مقدم رعايتك الصحية مخاطر الجراحة، وإلى أي مدى تحميك من السرطان، والتأثيرات المُحتملة على جودة حياتك وخيارات ترميم الثدي.
فحوصات أنواع السرطان الأخرى	**توصيات عامة** • إجراء فحص بدني كامل، بما في ذلك الفحص العصبي، كل 6 أشهر إلى 12 شهرًا للناجين من السرطان. سيُجري مقدم الرعاية الصحية فحصًا دقيقًا للكشف عن أي علامات أو أعراض لسرطانات نادرة أو ثانوية. • التصوير بالرنين المغناطيسي سنويًا للجسم بالكامل والدماغ **سرطان الجلد** فحص جلدي سنوي بداية من سن 18 عامًا **سرطان القولون والمعدة** إجراء تنظير القولون والتنظير العلوي كل سنتين إلى 5 سنوات بداية من سن 25 عامًا، أو قبل 5 سنوات من عمر أول إصابة بسرطان القولون والمستقيم أو المعدة في العائلة. إذا خضعت منطقة البطن أو الجسم بالكامل للعلاج الإشعاعي، فيُوصى بإجراء تنظير القولون عند 5 سنوات بعد العلاج. **سرطان البروستاتا** تنفيذ اختبار مستوى مستضد البروستاتا النوعي (PSA) سنويًا بداية من سن 40 عامًا

متلازمة كاودن/متلازمة الورم العيبي المتعدد

قد تسبب متغيرات الخلايا السلالية في جين *PTEN* مجموعة من الاضطرابات تُسمى متلازمة الورم العيبي المتعدد المرتبطة بجين *PTEN*. متلازمة الورم العيبي المتعدد تشمل الاضطرابات الآتية:

- متلازمة كاودن (CS)
- متلازمة بانيان-رايلي-روفالكابا (BRRS)
- مرض ليرميت-دوكلو لدى البالغين (LDD)
- متلازمة شبيهة ببروتيوس
- اضطرابات طيف التوحد المصحوبة بضخامة الرأس

متلازمات الورم العيبي المتعدد تسبب ظهور أورام حميدة (غير سرطانية) تُسمى الأورام العيبية داخل الجسم أو عليه. إضافة إلى الأورام الحميدة، يُعد الأشخاص المصابون بمتلازمة كاودن أكثر عرضة للإصابة بالأورام أو الآفات الخبيثة (السرطانية)، وتظهر غالبًا في الجلد والأغشية المخاطية والثدي والغدة الدرقية وبطانة الرحم والدماغ.

تُصاب امرأة واحدة تقريبًا بسرطان الثدي، من كل امرأتين لديهما متلازمة كاودن، وعادةً عند بلوغ سن 50 عامًا.

يمكن تشخيص متلازمة كاودن بناءً على العلامات والأعراض والسجل الصحي. يُسمى هذا بالتشخيص السريري. يُجرى التشخيص السريري في حال معاناتك من مجموعات معينة من الحالات الصحية المذكورة في **جدول الإرشادات 5.**

يُوصى بإجراء الاختبارات الجينية للأشخاص الذين تم تشخيصهم سريريًا بمتلازمة كاودن/متلازمة الورم العيبي المتعدد. سنتناول معايير أخرى بالتفصيل لاحقًا.

جدول الإرشادات 5 **خصائص متلازمة كاودن**
اضطراب طيف التوحد
سرطان الثدي
سرطان القولون
سرطان بطانة الرحم
تغلظ جلد المريء الجليكوجيني (مناطق سميكة ومرتفعة على البطانة الداخلية للمريء)
متلازمة الورم العيبي المتعدد في الجهاز الهضمي (أورام حميدة ذات بنية مشوهة تتكون من خليط غير طبيعي من الخلايا والأنسجة الموجودة في تلك المنطقة)
أورام عقدية عصبية بالجهاز الهضمي (أورام حميدة في الخلايا العصبية)
فرط تصبغ (اسوداد الجلد) على حشفة القضيب
الإعاقة الذهنية
سرطان الكلى (سرطان الخلايا الكلوية)
مرض ليرميت-دوكلو
الأورام الدهنية (أورام دهنية حميدة)
ضخامة الرأس (كبر حجم الرأس)
سرطان الغدة الدرقية (حليمي أو جرابي)
مشكلات الغدة الدرقية (العقيدات، تضخم الغدة الدرقية)
أورام دهنية في الخصية (آفات حميدة في الخصيتين)
أورام البصيلات (أورام حميدة تتشكل في بصيلات الشعر)
مشكلات الأوعية الدموية

معايير إجراء الاختبارات

يُوصى بإجراء فحص متغيرات جين *PTEN* ضمن الخلايا السلالية في الحالات الآتية:

- في حال استيفائك معايير التشخيص السريري لمتلازمة كاودن/متلازمة الورم العيبي المتعدد
- إذا كان أحد متغيرات جين *PTEN* موروثة في عائلتك
- في حال معاناتك من متلازمة بانيان-رايلي-روفالكابا (BRRS)
- في حال عدم استيفائك لمعايير التشخيص السريري، ولكن لديك مجموعات معينة من الخصائص الأخرى المذكورة في **جدول الإرشادات 5**
- إذا كشف اختبار الدلالات الحيوية عن وجود متغير لجين *PTEN* في الخلايا الجسدية في ورم

إذا كانت النتائج إيجابية

إذا كان ذلك متاحًا لك، فعليك طلب الرعاية من فريق أو مركز متخصص لديه خبرات في هذه المتلازمة النادرة.

يُوصى بإجراء فحص بدني شامل سنويًا. يجب أن تبدأ الفحوصات في سن 18 عامًا، أو قبل 5 سنوات من تشخيص أصغر حالة سرطان في العائلة (أيهما أقرب).

تتوفر توصيات الكشف عن السرطان للأشخاص المصابين بمتلازمة كاودن/متلازمة الورم العيبي المتعدد في **جدولي الإرشادات 6 و7**.

جدول الإرشادات 6
إدارة مخاطر الإصابة بسرطان الثدي في البالغين الحاملين لمتغير جين *PTEN* في الخلايا السلالية

الوعي بالثدي	في عمر 18، عليك بالتعرف على ثدييك وإبلاغ مقدم رعايتك الصحية بأي تغيرات تطرأ عليهما على الفور. قد يساعدك إجراء الفحص الذاتي للثديين بانتظام على التعرف على ثدييك وملاحظة التغيرات.
فحوصات الكشف عن السرطان	• يُنصح بإجراء فحص الثدي السريري كل 6 أشهر إلى 12 شهرًا بداية من سن 25، أو قبل 5 إلى 10 سنوات من أول تشخيص لسرطان الثدي في العائلة (أيهما أقرب). • يُوصى بإجراء فحص الثدي بالتصوير الشعاعي وتصوير الثدي بالرنين المغناطيسي كل عام بداية من سن 30، أو قبل 10 سنوات من أول تشخيص لسرطان الثدي في العائلة (أيهما أقرب). • يُخصَص الفحص والعلاج لكل امرأة بمفرده عند بلوغ أكبر من 75 عامًا.
استئصال الثدي لتقليل المخاطر	يُعدُ استئصال الثدي لتقليل المخاطر من الخيارات المتاحة. سيشرح مقدم رعايتك الصحية مخاطر هذه الجراحة، وإلى أي مدى تحميك من السرطان، وخيارات ترميم الثدي المتاحة لك.

جدول الإرشادات 7
فحوصات أنواع السرطان الأخرى للبالغين الحاملين لمتغير جين *PTEN* في الخلايا السلالية

سرطان بطانة الرحم	• في الغالب يمكن اكتشاف سرطان بطانة الرحم مبكرًا بناءً على الأعراض. عليك بإبلاغ فريق رعايتك الصحية عن أي أعراض، مثل النزيف بين الدورات الشهرية أو بعد انقطاع الطمث. قد يفيدك تتبع تغيرات دورتك الشهرية على التقويم. • فيما يخص الأشخاص المصابين بمتلازمة كاودن/متلازمة الورم العيبي المتعدد (PHTS)، لا يُوصى عمومًا بإجراء فحص سرطان بطانة الرحم. ولكن، يقترح بعض مقدمي الرعاية الصحية سحب خزعة من بطانة الرحم كل سنة إلى سنتين، بداية من سن 35 عامًا. • نوصيك باستشارة مقدم رعايتك الصحية بخصوص خيار استئصال الرحم بعد الإنجاب. • فقط النساء المصابات بمتلازمة كاودن/متلازمة الورم العيبي المتعدد معرضات لاحتمالية متوسطة للإصابة بسرطان المبيض، ولذلك لا داعي لإزالة المبيضين.
سرطان القولون والمستقيم	• يُوصى بإجراء تنظير القولون بداية من سن 35 إذا لم تظهر عليك أي علامات أو أعراض. • إذا تم تشخيص أحد الأقارب المقربين بسرطان القولون والمستقيم قبل سن 40، فنوصيك بالفحص قبل 5 إلى 10 سنوات من أول تشخيص لسرطان القولون والمستقيم في العائلة. • يجب إجراء تنظير القولون كل 5 سنوات، أو بشكل أعلى تكرارًا إذا ظهرت أعراض على المريض أو تم الكشف عن وجود سلائل.
سرطان الكلى	قد يوصي طبيبك بإجراء تصوير بالموجات فوق الصوتية للكلى كل سنة إلى سنتين، بداية من سن 40 عامًا.
سرطان الجلد	قد توجد احتمالية كبيرة للإصابة بسرطان الجلد (ورم ميلانيني) ومشكلات جلدية أخرى. يُوصى بإجراء فحوصات جلدية سنوية.
سرطان الغدة الدرقية	يُوصى بإجراء تصوير بالموجات فوق الصوتية للغدة الدرقية سنويًا بداية من سن السابعة في معظم الحالات.

الرعاية المحددة حسب الجينات

تُعرض التوصيات أبجديًا حسب الجين.

تتناول الجداول الآتية توصيات لتقليل احتمالية الإصابة بالسرطان بناءً على نتائج اختباراتك الجينية.

جدول الإرشادات 8
توصيات لإدارة احتمالية الإصابة بالسرطان، وفقًا للجينات

ATM	
احتمالية كبيرة للإصابة بـ	**الخطوات المُوصى بها لتقليل المخاطر**
سرطان الثدي	إجراء فحص الثدي بالتصوير الشعاعي سنويًا بداية من سن 40 عامًا. قد يوصي طبيبك بإجراء تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي بداية من سن 30 أو 35، بناءً على عمرك وحالاتك العائلية وكثافة الثدي وتفضيلاتك.
سرطان المبيض الظهاري	لا توجد أدلة كافية للتوصية باستئصال قناتي فالوب والمبيضين لتقليل احتمالية الإصابة (RRSO). تعتمد الرعاية على حالاتك العائلية.
سرطان البنكرياس	نوصيك بمطالعة الصفحة 25 للحصول على معلومات إضافية حول فحوصات الكشف عن سرطان البنكرياس.
سرطان البروستاتا	تتزايد أدلة وجود صلة بين جين *ATM* وسرطان البروستاتا. قد يفحص طبيبك مستوى مستضد البروستاتا النوعي لديك بداية من سن 40 عامًا.
مخاطر أخرى للإصابة بالسرطان	الأشخاص الذين يحملون هذا المتغير أكثر عرضة للإصابة بسرطان القولون والمستقيم. نوصيك باستشارة طبيبك حول توصيات الفحص والرعاية الأخرى.
BARD1	
احتمالية كبيرة للإصابة بـ	**الخطوات المُوصى بها لتقليل المخاطر**
سرطان الثدي	إجراء فحص الثدي بالتصوير الشعاعي سنويًا بداية من سن 40 عامًا. قد يوصي طبيبك بإجراء تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي MRI (إضافة إلى تصوير الثدي بالأشعة السينية)، بداية من سن 40 أيضًا، بناءً على عمرك وحالاتك العائلية وكثافة ثديك وتفضيلاتك.

BRCA1 وBRCA2	
احتمالية كبيرة للإصابة بـ	**الخطوات المُوصى بها لتقليل المخاطر**
سرطان الثدي (لدى النساء اللاتي تم تحديدهن إناثًا عند الولادة)	• عمر 18: بدء التعرف على ثدييك. الفحص الذاتي يمكنه مساعدتك. • عمر 25: بدء فحوصات الثدي السريرية كل 6 أشهر إلى 12 شهرًا. • الأعمار من 25 إلى 29: إجراء تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي سنويًا. أو، إذا تم تشخيص أحد أفراد عائلتك بسرطان الثدي قبل سن 30، فيجب تخصيص رعايتك بما يناسبك وحدك. • الأعمار من 30 إلى 75: فحص الثدي بالتصوير الشعاعي وهو الماموجرام **و**تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي سنويًا. • الأعمار من 75 أو أكبر: تخصيص رعايتك بما يناسبك وحدك • استئصال الثدي لتقليل المخاطر وعوامل تقليل المخاطر من الخيارات المتاحة.
سرطان الثدي (لمن تم تحديدهم ذكورًا عند الولادة)	• التدريب والتوعية بالفحص الذاتي للثدي بداية من سن 35 عامًا. • فحص الثدي السريري كل 12 شهرًا، بداية من سن 35 عامًا. • قد يوصي طبيبك بإجراء فحص الثدي بالتصوير الشعاعي سنويًا، بداية من سن 50 أو قبل 10 سنوات من أول إصابة بسرطان الثدي لدى الذكور في العائلة (أيهما أقرب).
سرطان المبيض	• بناءً على رغبتك، يمكنك استشارة أحد متخصصي الخصوبة لمناقشة تنظيم الأسرة. • الخيارات غير الجراحية لتقليل المخاطر تشمل حبوب منع الحمل (التي تحتوي على كل من الأستروجين والبروجستين) واللولب الرحمي المحتوي على ليفونورجستريل. • بالنسبة لحاملات جين *BRCA1*، يُوصى باستئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر بين سن 35 و40 عامًا. فيما يخص حاملات جين *BRCA2*، قد يُؤجل ذلك حتى سن 40 إلى 45 عامًا. • خيار استئصال الرحم عند استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر. • بإمكان العلاج الهرموني لانقطاع الطمث المساعدة في تخفيف أعراض انقطاع الطمث. • قد يمثل استئصال قناتي فالوب أولًا (ثم المبايض لاحقًا) خيارًا لمن لا يرغبن في فقدان مبايضهن ويرغبن في ربط قناتي فالوب.
الورم الميلانيني	لا توجد توصيات فحص محددة. قد يساعد الحد من التعرض للأشعة فوق البنفسجية وإجراء فحص جلدي سنوي للجسم بالكامل على تقليل احتمالية الإصابة.
سرطان البنكرياس	نوصيك بمطالعة الصفحة 25 للحصول على معلومات إضافية حول فحوصات الكشف عن سرطان البنكرياس.
سرطان البروستاتا	فيما يخص حاملي جين *BRCA2*، يُوصى بالفحص بداية من سن 40 عامًا. **قد** يُوصى بإجراء الفحص لحاملي جين *BRCA1* (أيضًا في سن 40 عامًا).

BRIP1	
احتمالية كبيرة للإصابة بـ	**الخطوات المُوصى بها لتقليل المخاطر**
سرطان المبيض الظهاري	يُوصى باستئصال قناتي فالوب والمبيضين لتقليل احتمالية الإصابة في سن 45 إلى 50 عامًا.

CDH1	
احتمالية كبيرة للإصابة بـ	**الخطوات المُوصى بها لتقليل المخاطر**
سرطان الثدي	• إجراء فحص الثدي بالتصوير الشعاعي سنويًا بداية من سن 30 عامًا. • قد يوصي طبيبك بتصوير الثدي بالرنين المغناطيسي مع فحص الثدي بالتصوير الشعاعي. • يُعدُ استئصال الثدي لتقليل المخاطر من الخيارات المتاحة.
مخاطر أخرى للإصابة بالسرطان	الأشخاص المصابون بهذا المتغير لديهم **احتمالية كبيرة** للإصابة بسرطان المعدة المنتشر الوراثي (HDGC). اسألي طبيبك عن تأثير ذلك في رعايتك.

CDKN2A	
احتمالية كبيرة للإصابة بـ	**الخطوات المُوصى بها لتقليل المخاطر**
الورم الميلانيني	يُوصى بإجراء فحص جلدي للجسم بالكامل من قبل طبيب أمراض جلدية، يشمل تصوير الجسم بالكامل وتنظير الجلد، كل 6 أشهر.
سرطان البنكرياس	نوصيك بمطالعة الصفحة 25 للحصول على معلومات إضافية حول فحوصات الكشف عن سرطان البنكرياس.
مخاطر أخرى للإصابة بالسرطان	من المحتمل أيضًا الإصابة بأورام غمد العصب والساركوما، إضافة إلى أنواع السرطان الأخرى. قد يقترح طبيبك إجراء مراقبة تزيد على فحص سرطان البنكرياس والورم الميلانيني. قد يشمل ذلك إجراء تصوير بالرنين المغناطيسي للجسم بالكامل والدماغ سنويًا.

CHEK2	
احتمالية كبيرة للإصابة بـ	**الخطوات المُوصى بها لتقليل المخاطر**
سرطان الثدي	• فحص الثدي بالتصوير الشعاعي سنويًا بداية من سن 40 عامًا • مع أخذ كل من عمرك وحالاتك العائلية وكثافة ثدييك وتفضيلاتك في الاعتبار، قد يوصي طبيبك بالتصوير بالرنين المغناطيسي للثدي بداية من سن 30 إلى 35 عامًا.
سرطان البروستاتا	تتزايد أدلة وجود صلة بين جين *CHEK2* وسرطان البروستاتا. قد يوصي طبيبك بإجراء اختبار مستضد البروستاتا النوعي (PSA) بداية من سن 40 عامًا.

EPCAM، PMS2، MSH6، MLH1، MSH2 (ارتباط بمتلازمة لينش).

تُعد متلازمة لينش السبب الأعلى انتشارًا لسرطان القولون الوراثي وسرطان الرحم (بطانة الرحم) الوراثي. كما أن العائلات المصابة بمتلازمة لينش لديهم احتمالية كبيرة للإصابة بسرطانات الظهارة البولية والدماغ والجهاز الهضمي والمبيض والثدي والبنكرياس والقنوات الصفراوية، وغيرها.

تتجاوز معايير فحوصات متلازمة لينش والرعاية اللازمة عند الحصول على نتيجة إيجابية نطاق هذا الدليل. للحصول على مزيد من المعلومات، يوصى مُقدمو الرعاية الصحية بالاطلاع على *إرشادات NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology لتقييم المخاطر الوراثية/العائلية الكبيرة الاحتمالية: سرطان القولون والمستقيم، وسرطان بطانة الرحم، وسرطان المعدة*.

NF1	
احتمالية كبيرة للإصابة بـ	**الخطوات المُوصى بها لتقليل المخاطر**
سرطان الثدي	• فحص الثدي بالتصوير الشعاعي سنويًا بداية من سن 30 عامًا • قد يوصي طبيبك أيضًا بتصوير الثدي بالرنين المغناطيسي من سن 30 إلى 50 عامًا
مخاطر أخرى للإصابة بالسرطان	قد تكون الاحتمالية كبيرة لإصابتك بأورام خبيثة في غمد الأعصاب الطرفية، وأورام النسيج الضام للجهاز الهضمي (GIST)، وغيرها. يُنصح باستشارة اختصاصي في *NF1*.

PALB2	
احتمالية كبيرة للإصابة بـ	**الخطوات المُوصى بها لتقليل المخاطر**
سرطان الثدي	• يجب فحص الثدي بالتصوير الشعاعي و التصوير بالرنين المغناطيسي سنويًا بداية من سن 30 عامًا • نوصيك بمناقشة مقدم رعايتك الصحية فيما يخص خيار استئصال الثدي لتقليل المخاطر. • بخصوص الذكور، قد يوصي طبيبك بنفس إستراتيجية فحوصات الكشف عن سرطان الثدي الموصى بها لحاملي جين *BRCA*.
سرطان المبيض الظهاري	نوصيك باستشارة مقدم رعايتك الصحية عن خيار استئصال قناتي فالوب والمبيضين لتقليل المخاطر في سن 45 أو 50 عامًا تقريبًا.
سرطان البنكرياس	نوصيك بمطالعة الصفحة 25 للحصول على معلومات إضافية حول فحوصات الكشف عن سرطان البنكرياس.

جين *PTEN* (مرتبط بمتلازمة كاودن)
الأشخاص الحاملين لمتغيرات *PTEN* في الخلايا السلالية أكثر عرضة للإصابة بسرطان الثدي، والغدة الدرقية، والقولون والمستقيم، وبطانة الرحم، والكلى. نوصيك بمطالعة الصفحة 32 للحصول على مزيد من المعلومات حول متلازمة كاودن/متلازمة الورم العيبي المتعدد المرتبطة بجين PTEN.

RAD51D و *RAD51C*	
احتمالية كبيرة للإصابة بـ	**الخطوات المُوصى بها لتقليل المخاطر**
سرطان الثدي	يجب فحص الثدي بالتصوير الشعاعي سنويًا (وربما أيضًا تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي) بداية من سن 40 عامًا. تعتمد الرعاية الأخرى على حالاتك العائلية.
سرطان المبيض الظهاري	يُوصى باستئصال قناتي فالوب والمبيضين لتقليل احتمالية الإصابة في سن 45 أو 50 عامًا تقريبًا.

جين *STK11* (مرتبط بمتلازمة بوتز-جيغرز)

متلازمة بوتز-جيغرز (PJS) هي متلازمة سرطانية وراثية تسبب نمو أورام حميدة في الجهاز الهضمي وظهور بقع داكنة على الجلد. يعاني المصابون بمتلازمة بوتز-جيغرز من احتمالية كبيرة للإصابة **بأي من سرطانات الثدي أو القولون أو المعدة أو المبيض أو الأمعاء الدقيقة أو البنكرياس أوالرحم أو عنق الرحم أو الرئتين أو الخصيتين**. معظم المصابين بمتلازمة بوتز-جيغرز لديهم متغير مسبب للسرطان في جين *STK11* بالخلايا السلالية.

معايير اختبارات متلازمة بوتز-جيغرز والرعاية اللازمة عند الحصول على نتيجة إيجابية خارج نطاق هذا الدليل. للحصول على مزيد من المعلومات، يوصى مُقدمو الرعاية الصحية بالاطلاع على *إرشادات NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology لتقييم المخاطر الوراثية/العائلية الكبيرة الاحتمالية: سرطان القولون والمستقيم، وسرطان بطانة الرحم، وسرطان المعدة*. نوصيك بالمطالعة أدناه للحصول على معلومات حول إدارة احتمالية الإصابة بسرطان الثدي والبنكرياس لدى الأشخاص الذين يحملون هذا المتغير.

سرطان الثدي	• يجب فحص الثدي بالتصوير الشعاعي **و** التصوير بالرنين المغناطيسي سنويًا بداية من سن 30 عامًا. • نوصيك بمناقشة مقدم رعايتك الصحية فيما يخص خيار استئصال الثدي لتقليل المخاطر.
سرطان البنكرياس	نوصيك بمطالعة الصفحة 25 للحصول على معلومات إضافية حول فحوصات الكشف عن سرطان البنكرياس.

جين *TP53* (مرتبط بمتلازمة لي-فراوميني)

تنشأ متلازمة لي-فراوميني (LFS) عن متغير مسبب للمرض في جين *TP53*. العائلات المصابة بمتلازمة لي-فراومني لديهم احتمالية كبيرة للإصابة بمجموعة من أنواع السرطان، وخاصةً **الساركوما، وسرطان الدم، وسرطانات الدماغ، وسرطانات الثدي، وأورام القشرة الكظرية**.

تم الكشف عن صلة بين العديد من أنواع السرطان الأخرى بمتلازمة لي-فراوميني، بما في ذلك الورم الميلانيني، وسرطان القولون والمستقيم، وسرطان المعدة، وسرطان البروستاتا. نوصيك بمطالعة صفحة 29 للحصول على معلومات عن استئصال القولون.

نقاط أساسية

- في حالة الأشخاص الذين تم تشخيص إصابتهم بسرطان الثدي، تعتمد قرارات إجراء الاختبارات الجينية على العمر والأصل والحالات العائلية ونوع السرطان وخصائصه. إذا كانت النتائج إيجابية، فإن توصية مقدم رعايتك الصحية قد تتمثل في إدارة المخاطر بفحوصات الثدي السريرية أو فحص الثدي بالتصوير الشعاعي أو تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي أو استئصال الثدي لتقليل المخاطر، أو أدوية تقليل المخاطر.
- يُوصى بإجراء الاختبارات الجينية لكل من تم تشخيصها بسرطان المبيض الظهاري (في أي عمر)، ولأقاربها من الدرجة الأولى والثانية. إذا كانت النتائج إيجابية، فقد يُوصى باستئصال قناتي فالوب والمبيضين لتقليل المخاطر. قد يمثل العلاج الهرموني بعد انقطاع الطمث (MHT) خيارًا لتخفيف أعراض انقطاع الطمث الجراحي.
- يُوصى بإجراء الاختبارات الجينية لكل من يُشخَص بسرطان البنكرياس الخارجي الإفراز. إذا كانت النتائج إيجابية، فقد يُوصي مقدم رعايتك الصحية بفحص التنظير الداخلي بالموجات فوق الصوتية سنويًا أو تصوير البنكرياس والقنوات الصفراوية بالرنين المغناطيسي بمجرد بلوغك سنًا معينة.
- في حالة الأشخاص الذين تم تشخيصهم بسرطان البروستاتا، تستند قرارات الاختبارات الجينية إلى الأصل والحالات العائلية ومرحلة السرطان ومدى احتمالية الإصابة به. إذا كانت النتائج إيجابية، فقد يُوصي مقدم رعايتك الصحية بفحوصات دم للتحقق من مستوى مستضد البروستاتا النوعي (PSA) لديك.
- يُوصى بإجراء الاختبارات الجينية لمتلازمة لي-فراوميني في حال استيفائك معايير محددة، أو إذا كان أحد متغيرات الجين *TP53* الموجود في الخلايا السلالية متوارث في عائلتك وفي بعض الحالات الأخرى. في حالة البالغين ذوي النتيجة الإيجابية، يُوصى بفحوصات بدنية متكررة والتصوير بالرنين المغناطيسي سنويًا (للجسم بالكامل والدماغ). يُوصى بإجراء فحص الثدي بالتصوير الشعاعي وتصوير الثدي بالرنين المغناطيسي لإدارة احتمالية الإصابة بسرطان الثدي. يُعد استئصال الثدي لتقليل المخاطر خيارًا أيضًا.
- يُنصح بإجراء الاختبارات الجينية لمن تم تشخيصهم سريريًا بمتلازمة كاودن/متلازمة الورم العيبي المتعدد المرتبطة بجين *PTEN*، وفي بعض الحالات الأخرى. إذا كانت النتائج إيجابية، فإن الرعاية اللازمة لإدارة احتمالية الإصابة تشمل إجراء فحوصات بدنية سنوية، واليقظة الدائمة لظهور علامات سرطان بطانة الرحم، وفحص سرطان الثدي، والقولون والمستقيم، والكلى، والجلد، والغدة الدرقية. يُعد استئصال الثدي لتقليل المخاطر خيارًا لتقليل احتمالية الإصابة بسرطان الثدي.

أسئلة يمكنك طرحها

- بناءً على نتائجي، ما أنواع السرطان التي أتعرض لاحتمالية الإصابة بها؟
- هل يعني الخضوع لجراحة لتقليل احتمالية الإصابة بسرطان المبيض أو الثدي أنني لن أضطر للقلق بشأن الإصابة بهما أبدًا؟
- هل يتعين علي التفكير في استئصال الثدي لتقليل المخاطر؟ إذا كان الأمر كذلك، فمن يمكنه مساعدتي في اتخاذ القرار؟

4
مصادر أخرى

43 جوانب إضافية تجب معرفتها

43 جوانب إضافية يجب تنفيذها

43 أماكن تقديم المساعدة

هل تريد معرفة المزيد؟ إليك كيفية الحصول على مساعدة إضافية.

جوانب إضافية تجب معرفتها

بإمكان هذا الكتيب مساعدتك في تحسين رعاية السرطان الذي لديك. يقدم الكتيب شرحًا واضحًا لتوصيات الخبراء ويقترح أسئلة يمكنك طرحها على فريق الرعاية. في الوقت نفسه، ليس هو المصدر الوحيد المتاح لك.

يسعدنا تقديم كل ما تحتاج إليه من معلومات ومساعدة. يهتم العديد من الأشخاص بمعرفة المزيد عن:

- تفاصيل حالتهم الصحية وعلاجهم
- التعاون مع فريق الرعاية
- الحصول على مساعدة مالية
- البحث عن مقدم رعاية خبير في مجاله
- التأقلم مع الآثار الجانبية

جوانب إضافية يجب تنفيذها

بإمكان مركز رعايتك الصحية مساعدتك في الخطوات التالية. غالبًا ما يتوفر لديهم موارد في موقعهم لتلبية احتياجاتك وإيجاد إجابات لأسئلتك. بإمكان مراكز الرعاية الصحية أيضًا إعلامك بالموارد المتاحة في مجتمعك.

بالإضافة إلى المساعدة التي تحصل عليها من مقدمي رعايتك الصحية، توفر الموارد المذكورة في القسم التالي الدعم للعديد من الأشخاص مثلك. اطلع على القائمة وبادر بزيارة المواقع الإلكترونية المتاحة لمعرفة المزيد عن هذه المنظمات.

أماكن تقديم المساعدة

مؤسسة Breastcancer.org
Breastcancer.org

مؤسسة Breast Cancer Alliance
Breastcanceralliance.org

.CanCare, Inc
Cancare.org

Cancer*Care*
Cancercare.org

مؤسسة Cancer Hope Network
cancerhopenetwork.org

مؤسسة DiepC Foundation
diepcfoundation.org

FORCE: Facing Our Risk of Cancer Empowered
Facingourrisk.org

مؤسسة GPAC Global Patient Advocacy Coalition
GPACunited.org

مؤسسة HIS Breast Cancer Awareness
hisbreastcancer.org

Imerman Angels
Imermanangels.org

Lustgarten Foundation
lustgarten.org

National Coalition for Cancer Survivorship
Canceradvocacy.org

National Ovarian Cancer Coalition
Ovarian.org

Ovarcome
Overcome.org

Ovarian Cancer Research Alliance
ocrahope.org

Sharsheret
sharsheret.org

Triage Cancer
triagecancer.org



مصطلحات تجب معرفتها

أشعة فحص الثدي بالتصوير الشعاعي
أشعة سينية يتم التقاطها للثديين للتحقق من الإصابة بسرطان الثدي لدى شخص لا تظهر عليه علامات السرطان أو أعراضه.

أقارب الدم المقربون
أقارب الدم المقرَبون ويشملوا أقارب الدرجة الأولى والثانية والثالثة من نفس الجهة العائلية.

استئصال الثدي لتقليل المخاطر (RRM)
جراحة تُزيل الثدي بأكمله لتقليل احتمالية الإصابة بسرطان الثدي.

استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر (RRSO)
جراحة تُزيل المبيضين وقناتي فالوب لتقليل مخاطر الإصابة بسرطان المبيض، وسرطان قناة فالوب، وسرطانات الصفاق الأولية لدى السيدات اللاتي لديهن احتمالية كبيرة للإصابة.

استشارة وراثية
مناقشة أحد الخبراء الصحيين فيما يخص احتمالية الإصابة بمرض ناشئ عن تغيرات في الجينات.

الاختبارات الجينية
إجراء اختبارات على عينات الدم أو اللعاب أو عينات أخرى للكشف عن وجود متغيرات في الخلايا السلالية (موروثة) مسببة للسرطان.

الجينان *BRCA1* و*BRCA2*
تُعرضك المتغيرات في جينات إصلاح الحمض النووي هذه لاحتمالية الإصابة بسرطان الثدي والمبيض، واحتمالية كبيرة للإصابة بسرطان البروستاتا والبنكرياس.

العلاج الهرموني لانقطاع الطمث (MHT)
استخدام الهرمونات لتقليل الآثار الجانبية لانقطاع الطمث. تُعرف هذه الطريقة باسم العلاج بالهرمونات البديلة (HRT).

المتغير المؤسس
متغير مسبب للمرض، يوجد بشكل متكرر في مجموعات محددة من الأشخاص الذين كان أسلافهم المشتركون يحملون هذا المتغير.

المتغير المُسبب للمرض/المُحتمل أن يسبب المرض (P/LP)
المتغير (الاختلاف) في أحد الجينات لا يعني بالضرورة الاحتمالية الكبيرة لإصابتك بسرطان واحد أو أكثر.

النفاذية
تصف مدى احتمالية ظهور علامات وأعراض السرطان لدى شخص يحمل متغيرًا وراثيًا مُسببًا للسرطان. ليس بالضرورة أن كل من يحمل هذا المتغير سيُصاب بالسرطان.

انقطاع الطمث الجراحي
بداية انقطاع الطمث القسري بسبب الخضوع لجراحة استئصال المبيضين. كما يحدث نتيجة الانخفاض المفاجئ لمستوى الأستروجين في الجسم.

تسلسل الجيل التالي (NGS)
اختبار عينة للكشف عن العديد من المتغيرات الجينية في وقت واحد. كما يُسمى باسم اللوح المتعدد الجينات.

جينات قابلية الإصابة بالسرطان
الجينات التي — إذا حدث فيها تغيير بطرق محددة — تزيد احتمالية الإصابة بأنواع سرطان معينة. تُسمَى أيضًا باسم جينات استعدادية الإصابة بالسرطان.

سرطان المبيض الظهاري
سرطان يبدأ في الطبقة السطحية للأنسجة المحيطة بقناتي فالوب والمبيضين. إنه نوع سرطان المبيض الأعلى انتشارًا.

طفرة جسدية
تغير غير وراثي في حمضك النووي (DNA) ويحدث بعد مدة من الحمل. تُسمى أيضًا طفرة مكتسبة أو طفرة ورمية.

فحص الثدي السريري (CBE)
فحص بدني للثدي ينفذه مقدم رعاية صحية للتحقق من وجود كُتل أو تغيُرات أخرى في الثدي.

فحص الثدي بالتصوير الشعاعي
صورة للجزء الداخلي ضمن الثدي وتُلتقط بالأشعة السينية.

قناة فالوب
أنبوب رفيع تتحرك داخله البويضة من المبيض إلى الرحم.

متغير
تغير في جين وقد يكون مفيدًا أو ضارًا أو ليس له تأثير (معروف) في صحتك. تُسمى المتغيرات الموجودة منذ ولادتك باسم متغيرات الخلايا السلالية.

متغير الخلايا السلالية
اختلاف جيني ينتقل من أحد الوالدين إلى طفله البيولوجي (أطفاله البيولوجيين).

متلازمة بوتز-جيغرز (PJS)
متلازمة سرطانية وراثية تتشكل فيها العديد من السلائل في بطانة الجهاز الهضمي وتظهر بقع داكنة على الجلد. الأشخاص المصابون بمتلازمة بوتز-جيغرز أكثر عرضة للإصابة بسرطانات الجهاز الهضمي، والثدي، والبنكرياس، والمبيض، والرئة، وعنق الرحم. عادةً تحدث متلازمة بوتز-جيغرز بسبب اختلافات في جين *STK11*.

متلازمة لي-فراوميني (LFS)
متلازمة سرطانية وراثية ناشئة عن وجود متغير مسبب للسرطان في الجين *TP53*. العائلات المصابة بمتلازمة لي-فراومني لديهم احتمالية كبيرة للإصابة بالساركوما، وسرطان الدم، وسرطانات الدماغ، وسرطانات الثدي، وأورام القشرة الكظرية.

متلازمة لينش
متلازمة سرطانية وراثية تزيد احتمالية الإصابة بسرطان القولون والمستقيم، وسرطان بطانة الرحم، وسرطان المبيض، وأنواع سرطان أخرى.

مساهمو شبكة NCCN

يستند دليل المرضى هذا إلى إرشادات NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) لتقييم المخاطر الجينية/الوراثية الكبيرة الاحتمالية: لسرطان الثدي والمبيض والبنكرياس والبروستاتا، الإصدار 2.2025 – 7 نوفمبر/تشرين الثاني 2024. لقد ساعد في تعديل المادة، ومراجعتها، ونشرها الأشخاص التالي ذكرهم:

دوروثي إيه شيد، ماجستير العلوم
مدير أول
العمليات ومعلومات المرضى

إرين فيديك، ماجستير الآداب
محرر محتوى طبي خبير، معلومات المرضى

سوزان كيدني
اختصاصية تصميم جرافيك خبيرة

تم إعداد إرشادات NCCN Guidelines® لتقييم المخاطر الجينية/الوراثية الكبيرة الاحتمالية: لسرطان الثدي والمبيض والبنكرياس والبروستاتا، الإصدار 2.2025 بواسطة أعضاء NCCN Panel التالي ذكرهم:

*ماري ب. دالي، طبيب بشري، دكتوراة/الرئيس
Fox Chase Cancer Center

*تويا بال، طبيب بشري،/نائب الرئيس
Vanderbilt-Ingram Cancer Center

زهراء الحلي، طبيب بشري
/Case Comprehensive Cancer Center
University Hospitals Seidman Cancer Center
and Cleveland Clinic Taussig Cancer Institute

بانو أرون، طبيب بشري
The University of Texas
MD Anderson Cancer Center

سوندرا س. بايز، طبيب بشري
Huntsman Cancer Institute
at the University of Utah

هيثر أتش تشينغ، طبيب بشري، دكتوراة
Fred Hutchinson Cancer Center

*جين تشوربيك، طبيب بشري، ماجستير العلوم
University of Wisconsin
Carbone Cancer Center

*سارة كولونا، طبيب بشري، ماجستير العلوم
Huntsman Cancer Institute
at the University of Utah

سوزان م. دومشيك، طبيب بشري
Abramson Cancer Center
at the University of Pennsylvania

*سوزان فريدمان، طبيبة بيطرية
FORCE: Facing Our Risk of Cancer
Empowered

فيدا ن. جيري، طبيب بشري
Yale Cancer Center/Smilow Cancer Hospital

مايكل جوجينز، طبيب بشري
Johns Hopkins Kimmel Cancer Center

أندريا هاجمان، طبيب بشري، ماجستير العلوم
-Siteman Cancer Center at Barnes
Jewish Hospital and Washington
University School of Medicine

*أشلي هندريكس، طبيب بشري، ماجستير إدارة أعمال
The University of Tennessee
Health Science Center

دي تشنغ هوو، دكتوراة
The UChicago Medicine
Comprehensive Cancer Center

مولي إل. هاتون، طبيب بشري، استشاري وراثي معتمد
Roswell Park Comprehensive Cancer Center

بيث واي. كارلان، طبيب بشري
UCLA Jonsson Comprehensive
Cancer Center

نوال قاسم، طبيب بشري، ماجستير العلوم
Indiana University
Melvin and Bren Simon
Comprehensive Cancer Center

سيما خان، طبيب بشري
Robert H. Lurie Comprehensive Cancer
Center of Northwestern University

كاتيا خوري، طبيب بشري
O'Neal Comprehensive
Cancer Center at UAB

*أليسون دبليو. كوريان، طبيب بشري، ماجستير العلوم
Stanford Cancer Institute

كريستين لارونغا، طبيب بشري
Moffitt Cancer Center

جولي إس ماك، طبيب بشري، ماجستير العلوم، استشاري وراثي معتمد
UCSF Helen Diller Family
Comprehensive Cancer Center

جون منصور، طبيب بشري
UT Southwestern Simmons
Comprehensive Cancer Center

كارا إن ماكسوي، طبيب بشري، دكتوراة
Abramson Cancer Center
at the University of Pennsylvania

كيفن ماكدونيل، طبيب بشري، دكتوراة
City of Hope National Medical Center

كارولين إس. مينينديز، طبيب بشري
Duke Cancer Institute

صوفيا دي ميرايفر، طبيب بشري، دكتوراة
University of Michigan Rogel Cancer Center

باربرا إس نوركويست، طبيب بشري،
Fred Hutchinson Cancer Center

كينيث أوفيت، طبيب بشري، ماجستير في الصحة العامة
Memorial Sloan Kettering Cancer Center

دومينيك راش، طبيب بشري
UC San Diego Moores Cancer Center

غوين رايزر، طبيب بشري، استشاري وراثي معتمد
Fred & Pamela Buffett Cancer Center

*ليجا سينتر-جاميسون، طبيب بشري، استشاري وراثي معتمد
The Ohio State University Comprehensive
Cancer Center – James Cancer Hospital
and Solove Research Institute

كريستين ماهوني شانون، طبيب بشري، استشاري وراثي معتمد
Mass General Cancer Center

كالا فيسفاناثان، طبيب بشري، ماجستير الصحة العامة
Johns Hopkins Kimmel Cancer Center

جينا ويلبورن، طبيب بشري
UC Davis Comprehensive Cancer Center

*ميرا جيه. ويك، طبيب بشري، دكتوراة
Mayo Clinic Comprehensive Cancer Center

ماري وود، طبيب بشري
University of Colorado Cancer Center

ماثيو بي يورجيلون، طبيب بشري
Dana-Farber/Brigham
and Women's Cancer Center

NCCN

سوزان دارلو، دكتوراة
كبيرة مديرين، توحيد معلومات الإرشادات

زينات ديوان، طبيب بشري، دكتوراة
عالمة/كاتبة طبية مشاركة

ماري دوايرز، طبيب بشري
كبيرة المديرين لعمليات الإرشادات

* مهام مراجعة دليل المرضى هذا. للاطلاع على الإفصاحات، تُرجى زيارة NCCN.org/disclosures.

NCCN Cancer Centers

Abramson Cancer Center
at the University of Pennsylvania
في فيلادلفيا، بنسلفانيا
pennmedicine.org/cancer • 800.789.7366

/Case Comprehensive Cancer Center
University Hospitals Seidman Cancer Center and
Cleveland Clinic Taussig Cancer Institute
كليفلاند، أوهايو
UH Seidman Cancer Center
+1 800.641.2422 • uhhospitals.org/services/cancer-services
CC Taussig Cancer Institute
+1 866.223.8100 • my.clevelandclinic.org/departments/cancer
Case CCC
+1 216.844.8797 • case.edu/cancer

City of Hope National Medical Center
دوارتي، كاليفورنيا
+1 800.826.4673 • cityofhope.org

Dana-Farber/Brigham and Women's Cancer Center |
Mass General Cancer Center
بوسطن، ماساتشوستس
+1 877.442.3324 • youhaveus.org
+1 617.726.5130 • massgeneral.org/cancer-center

Duke Cancer Institute
دورهام، كارولاينا الشمالية
+1 888.275.3853 • dukecancerinstitute.org

Fox Chase Cancer Center
فيلادلفيا، بنسلفانيا
+1 888.369.2427 • foxchase.org

Fred & Pamela Buffett Cancer Center
أوماها، نبراسكا
+1 402.559.5600 • unmc.edu/cancercenter

Fred Hutchinson Cancer Center
سياتل، واشنطن
+1 206.667.5000 • fredhutch.org

Huntsman Cancer Institute at the University of Utah
سولت ليك سيتي، يوتا
+1800.824.2073 • healthcare.utah.edu/huntsmancancerinstitute

Indiana University Melvin and Bren Simon
Comprehensive Cancer Center
إنديانابوليس، إنديانا
+1 888.600.4822 • www.cancer.iu.edu

Johns Hopkins Kimmel Cancer Center
بالتيمور، ماريلاند
+1 410.955.8964
www.hopkinskimmelcancercenter.org

Mayo Clinic Comprehensive Cancer Center
فينيكس/سكوتسديل، أريزونا
جاكسونفيل، فلوريدا
روتشستر، مينيسوتا
+1 480.301.8000 • أريزونا
+1 904.953.0853 • فلوريدا
+1 507.538.3270 • مينيسوتا
mayoclinic.org/cancercenter

Memorial Sloan Kettering Cancer Center
نيويورك، نيويورك
+1 800.525.2225 • mskcc.org

Moffitt Cancer Center
تامبا، فلوريدا
+1 888.663.3488 • moffitt.org

O'Neal Comprehensive
Cancer Center at UAB
برمنغهام، ألاباما
+1 800.822.0933 • uab.edu/onealcancercenter

Robert H. Lurie Comprehensive Cancer
Center of Northwestern University
شيكاغو، إلينوي
+1 866.587.4322 • cancer.northwestern.edu

Roswell Park Comprehensive Cancer Center
بافلو، نيويورك
+1 877.275.7724 • roswellpark.org

Siteman Cancer Center at Barnes-Jewish Hospital and
Washington
University School of Medicine
سانت لويس، ميزوري
+1 800.600.3606 • siteman.wustl.edu

St. Jude Children's
/Research Hospital
The University of Tennessee
Health Science Center
ممفيس، تينيسي
+1 866.278.5833 • stjude.org
+1 901.448.5500 • uthsc.edu

Stanford Cancer Institute
ستانفورد، كاليفورنيا
+1 877.668.7535 • cancer.stanford.edu

The Ohio State University
- Comprehensive Cancer Center
James Cancer Hospital and
Solove Research Institute
كولومبس، أوهايو
+1 800.293.5066 • cancer.osu.edu

The UChicago Medicine Comprehensive Cancer Center
شيكاغو، إلينوي
+1 773.702.1000 • *uwhealth.org/cancer*

The University of Texas MD Anderson Cancer Center
هيوستن، تكساس
+1844.269.5922 • *mdanderson.org*

UC Davis Comprehensive Cancer Center
ساكرامنتو، كاليفورنيا
+1 916.734.5959 • *+1 800.770.9261*
health.ucdavis.edu/cancer

UC San Diego Moores Cancer Center
لاهويا، كاليفورنيا
+1 858.822.6100 • *cancer.ucsd.edu*

UCLA Jonsson Comprehensive Cancer Center
لوس أنجلوس، كاليفورنيا
+1 310.825.5268 • *uwhealth.org/cancer*

UCSF Helen Diller Family Comprehensive Cancer Center
سان فرانسيسكو، كاليفورنيا
+1 800.689.8273 • *cancer.ucsf.edu*

University of Colorado Cancer Center
أورورا، كولورادو
+1 720.848.0300 • *coloradocancercenter.org*

University of Michigan Rogel Cancer Center
آن أربور، ميشيغان
+1 800.865.1125 • *rogelcancercenter.org*

University of Wisconsin Carbone Cancer Center
ماديسون، ويسكونسن
+1 608.265.1700 • *uwhealth.org/cancer*

UT Southwestern Simmons Comprehensive Cancer Center
دالاس، تكساس
+1 214.648.3111 • *utsouthwestern.edu/simmons*

Vanderbilt-Ingram Cancer Center
ناشفيل، تينيسي
+1 877.936.8422 • *vicc.org*

Yale Cancer Center/Smilow Cancer Hospital
نيو هيفن، كونيتيكت
+1 855.4.SMILOW • *yalecancercenter.org*



نوصيك بالمشاركة في الاستطلاع والمساعدة في تحسين إرشادات NCCN Guidelines for Patients للمرضى من أجل الجميع!

NCCN.org/patients/comments

ملاحظات

الفهرس

اختبار مستوى مستضد البروستاتا النوعي 28–31، 35–38

استئصال الثدي لتقليل المخاطر(RRM) 9، 21–22، 31، 33، 36–37، 39–40

استئصال المبيضين وقناتي فالوب لتقليل المخاطر (RRSO) 9، 23–24، 37، 39

الاختبارات الجينية المنزلية 11

الاختبارات الجينية قبل الغرس (PGT) 13

الانتماء إلى أصول يهودية أشكنازية 9، 17، 19، 25، 27

التشخيص قبل الولادة 13

التنظير الداخلي بالموجات فوق الصوتية 26

العلاج الهرموني لانقطاع الطمث 9، 24، 36

المتغيرات ذات الأهمية غير المؤكدة (VUS) 14، 20

النتائج المختلطة 14

النفاذية 6، 11

تاموكسيفين 22

تسلسل الجيل التالي (NGS) 11

تصوير البنكرياس والقنوات الصفراوية بالرنين المغناطيسي (MRCP) 26

تصوير الثدي بالرنين المغناطيسي 21، 31، 33، 35–40

تنظيم الأسرة 13

ربط قناتي فالوب 25، 36

زرع الخلايا الجذعية المكونة للدم (HCT) 9

سرطان الغدة الدرقية 32، 34، 39

فحص الثدي بالتصوير الشعاعي 18، 20، 31، 33، 35–40

لتلقيح الاصطناعي (IVF) 13

للولب الرحمي المُحتوي على ليفونورجستريل (IUD) 24، 25، 36

متلازمة كاودن 32–34

متلازمة لي-فراوميني (LFS) 29–31، 40

مثبطات الأروماتاز 22



NCCN GUIDELINES FOR PATIENTS®

الاختبارات الجينية للكشف عن السرطانات الوراثية في الثدي أو المبيض أو البنكرياس أو البروستاتا

2025

لدعم إرشادات NCCN Guidelines for Patients للمرضى، يمكنك زيارة

NCCNFoundation.org/Donate

تمت الترجمة اللغوية لإرشادات NCCN Guidelines for Patients
للمرضى بدعمٍ من مؤسسة McKesson Foundation.

3025 Chemical Road, Suite 100
Plymouth Meeting, PA 19462
+1 215.690.0300

National Comprehensive Cancer Network®

NCCN.org – For Clinicians | NCCN.org/patients – For Patients

PAT-N-1840-0825