

7-2021

ד"ר מנחם שכטר – רופא גסטרו

ד"ר שרי ליברמן – יועצת גנטית

המרפאה גסטרו-גנטית – המרכז הרפואי שערי צדק

אם מחלת סרטן המעי הגס פגעה בך או במשפחה שלך –

הנה הסברים על המשמעות התורשתית של המחלה ופירוט

הבדיקות הגנטיות שכדאי לשקול לבצע.

1 במשפחה שלי היו קרובים שחלו בסרטן מעי הגס. האם אני בסכנה? האם עלי לעשות משהו מיוחד?

במילים אחרות- האם סרטן מעי הגס תורשתי?

סרטן מעי הגס הוא אחד הגידולים הנפוצים. הסיכון לתחלואה ללא גורמי סיכון מיוחדים לאדם באוכלוסייה הכללית הוא כ- 6% למשך החיים.

כמו מרבית הממאירויות, רוב מקרי סרטן המעי פשוט קורים וקשה להצביע על גורם בלעדי. סיפור משפחתי של סרטן מעי נחשב כגורם סיכון משמעותי ולרבע מחולי סרטן המעי יש קרובי משפחה שגם חלו. כמובן שגורמים סביבתיים כגון תזונה, פעילות גופנית, השמנת יתר, עישון ועוד תורמים להתפתחות סרטן.

למרות שסיפור משפחתי של סרטן מעי בקרוב מדרגה ראשונה מעלה ביותר מפי שתיים את הסיכון לחלות בסרטן המעי, רק כ- 5% ממקרי סרטן המעי הגס היום נגרמים משינוי גנטי מוכר. השינויים הגנטיים ב DNA של החולים האלו לרוב מורשים מאם או מאב אבל באופן נדיר יכולים לקרות שינויים גנטיים חדשים בשלבים הראשונים להתפתחות העוברית.

כדי לדעת אם אדם שחלה בסרטן המעי חלה על רקע תורשתי, מומלץ לו לפנות ליעוץ וברור גנטי.

היות וסיפור משפחתי משפיע על הסיכון לתחלואה, יש לאדם עם סיפור משפחתי גם המלצות מותאמות למעקב.

המשמעות התורשתית של מחלת סרטן המעי הגס ופירוט הבדיקות הגנטיות שכדאי לשקול לבצע.

אם ידועה הסיבה הגנטית לסרטן המעי הגס במשפחה, יש חשיבות רבה בפניה של קרובי המשפחה הבריאים ליעוץ וברור גנטי. הם יוכלו להיבדקת, האם קיים אצלם השינוי הגנטי הידוע במשפחה, וההמלצות למעקב עבורם יינתנו בהתאם לתוצאות הבדיקה הגנטית. מומלץ לאנשים בריאים עם סיפור משפחתי לפנות ליעוץ גנטי גם כאשר לא ידוע על מוטציה או תסמונת גנטית משפחתית, כי גם הם יכולים לבצע בירור גנטי וגם כי ההמלצות למעקב עבורם ינתנו על סמך הסיפור המשפחתי.

אדם שיש לו קרוב משפחה מדרגה ראשונה (כגון הורה, אח, אחות או בן או בת) שחלה בסרטן מעי גס, נחשב בסיכון מוגבר לעומת אוכלוסייה הממוצעת לחלות בסרטן מעי וביחוד אם קרוב המשפחה חלה בגיל צעיר מ-60.

סיפור משפחתי הכולל רק קרוב משפחה אחד מדרגה שניה או יותר (סב, סבתא, דודים ודודות) שחלה בסרטן מעי לרוב אינו מעלה את הסיכון לתחלואה.

2. אם אבחנתי בסרטן מעי האם מומלץ שאבצע בירור גנטי?

על פי ההמלצות הקליניות כיום, ההמלצה לביצוע בירור גנטי תלויה בגיל האבחנה והסיפור המשפחתי. אם חלית בגיל 70 או יותר, ואין לך סיפור משפחתי של סרטן, הסיכוי שחלית בסרטן על רקע תורשתי הוא נמוך מאוד. ככל שגיל האבחנה צעיר יותר וישנו סיפור משפחתי (של סרטן מעי גס ושל ממאירויות אחרות) הסיכוי שמדובר בגורם סיכון משפחתי עולה.

התסמונת הגנטית הנפוצה ביותר הגורמת לסרטן מעי גס תורשתי הינה תסמונת 'לינץ', על שם ד"ר הנרי לינץ' (שם לא מוצלח...) שתיאר משפחות עם ריבוי מקרי ממאירות וביחוד סרטן המעי וסרטן רחם. או כפי שידוע בשם המלא (HNPCC)-hereditary nonpolyposis colorectal cancer). תסמונת זו נגרמת על ידי שינוי (מוטציה) מורש שמעלה באופן משמעותי את הסיכוי לחלות בסרטן מעי ובממאירויות אחרות. ישנם ארבעה גנים שמוטציות בהן גורמות לתסמונת זו. חשוב לציין שסה"כ פחות מ-5% מחולי סרטן המעי הגס חולים על רקע תסמונת זו, אולם יש חשיבות משמעותית לאיתור הנשאים לצורך התאמת טיפול ומעקב עבורם ועבור קרוביהם. בגלל שזו התסמונת השכיחה, לרוב בירור הגנטי מתחיל בבירור לתסמונת לינץ'. אם קיימת תופעה של ריבוי משמעותי (בדרך כלל יותר מ-20-15) של פוליפים טרום סרטניים בחולה או משפחתו, ניתן גם לבדוק תסמונות המעלות את הסיכון לסרטן מעי בלוי ריבוי פוליפים.

3. כיצד מתבצע בירור גנטי?

בירור בתאי גידול: בגידולים שהתפתחו על רקע של נשאות לתסמונת לינץ' ישנם מאפיינים מיוחדים בתאי גידול.

משרד הבריאות אימץ לאחרונה המלצות לסקירה אוניברסלית, משמעותה בדיקת הגידול לתסמונת לינץ' לכל אדם שחלה בסרטן מעי מתחת לגיל 70. הבדיקות שנעשות בגידולים הן בדיקה של יציבות הגנום (MSI) או צביעות של החלבונים שמקודדים מהגנים הגורמים לתסמונת לינץ' (צביעות אימונו-היסטוכימיות). בדיקות הגידול הן בדיקות ראשוניות לאבחנת תסמונת לינץ'.

המשמעות התורשתית של מחלת סרטן המעי הגס ופירוט הבדיקות הגנטיות שכדאי לשקול לבצע.

לעיתים יפנה אונקולוג לביצוע בדיקה זאת שתוצאתיה יכולה במקרים מסוימים להשפיע על ההחלטות לגבי אופציות בטיפול תרופתי אונקולוגי. התברר בשנים האחרונות שטיפול אימונו-תרפי מתאים לטיפול בגידולים של אנשים שהם נשאים של תסמונת לינץ' או שבגידולים שבהם קיימים מאפיינים אלה ללא קיומה של מוטציה מורשת. האונקולוג המטפל הוא זה שימליץ במצבים מסוימים על טיפול זה בהתאם להנחיות הטיפול המקובלות בארץ ובעולם.

בירור גנטי נוסף: כאשר בדיקת הגידול מראה שיתכן שאכן מדובר בגידול על רקע של תסמונת לינץ' או שיש חשד משמעותי לקיומה של לתסמונת תורשתית- לאור גיל אבחנה צעיר או סיפור משפחתי של ממאירויות, ניתן לבצע בירור גנטי נוסף גם בדגימת דם.

בדגימת דם ניתן לחפש את השינוי הגנטי הספציפי בגנים הגורמים לתסמונת לינץ' או בגנים אחרים הידועים כגורמים לסרטן מעי גס תורשתי.

כיום בשלב הראשון לרוב נבדקים מספר שינויים גנטיים הידועים בגנים שונים באוכלוסייה הישראלית. אם לא נמצא שינוי בבדיקה זו, ניתן להרחיב את הבירור לבדיקה מלאה ונרחבת של כלל הרצף של הגנים הגורמים לסרטן מעי גס תורשתי ולממאירויות תורשתיות אחרות. בדיקה זו נקראת בדיקת פאנל גנים לממאירויות תורשתיות. בירורים אלו נעשים במסגרת יעוץ גנטי אצל יועצת גנטית או מומחה אחר בתחום. במספר רב של בתי חולים ישנם גם מרפאות ייעודיות המתמחות בגנטיקה של ממאירות דרכי העיכול.

4. איך יעזור לי הבירור הגנטי?

לחולה שאובחן כעת עם סרטן, בירור גנטי לעיתים יכול להוות שיקול בבחירת טיפול במחלה, כגון בחירת היקף ניתוח או בבחירת טיפול תרופתי. אבחנה של נשאות תשפיע גם על המלצות למעקב ובדיקות סקר עתידיות לאחר סיום הטיפול והחלמה.

לקרובי משפחה – אבחון של שינוי גנטי אצל קרוב חולה יכולה לעזור בהערכת הסיכון עבור קרוביו. לקרוב משפחה מדרגה ראשונה של נשא מוטציה יש סיכוי של 50% להיות נשא של אותו שינוי- במקרה זה הוא בסיכון מוגבר לתחלואה בסרטן ויקבל המלצות למעקב ומניעה מתאימות. ישנו גם סיכוי של 50% שקרוב המשפחה לא ירש את המוטציה המשפחתית. ואז הוא אינו בסיכון מוגבר על אף הסיפור המשפחתי, וההמלצות לגביו הן ההמלצות לאוכלוסייה הכללית. כך שאבחנה משפחתית יכולה לחסוך בבדיקות מיותרות לקרובי המשפחה שאינם נשאים ולהתמקד בבדיקות מתאימות לנשאים.

חשוב להדגיש שנשאות של מוטציה משפחתית איננה מחלה, אלא נטיה לפתח סרטן. הידיעה על הסיכון המוגבר מאפשר התאמת מעקב ומניעה, זאת על מנת למנוע תחלואה!!

5. מה אפשר לעשות למנוע תחלואה בסרטן מעי?

בדיקות סקר למניעה או גילוי מוקדם של סרטן מעי הוכחו כמורידות את הסיכוי לחלות בסרטן מעי על ידי גילוי והוצאת ממצאים טרום סרטניים (פוליפים) לפני שהתפתחו לסרטן או גילוי מוקדם של ממאירות בשלב שיחסית קל לטפל.

אורח חיים בריא: ככל הנראה אורח חיים בריא הכולל הימנעות מעישון, תזונה בריאה העשירה בפירות וירקות ופעילות גופנית יכולים לסייע במניעת סרטן לאנשים באוכלוסייה הכללית, ולאנשים בסיכון לאור סיפור משפחתי של סרטן מעי.

6. איזה בדיקת סקר מומלץ לעשות?

כדי להחליט מה הבדיקה המתאימה לך – מומלץ להתייעץ עם רופא/ת המשפחה שלך.

לאנשים ללא סיפור משפחתי מיוחד – משרד הבריאות ממליץ על בדיקת דם סמוי אחת לשנה לכל האוכלוסייה בין גיל 50-75. הבדיקה בודקת עקבות דם מיקרוסקופיים בצואה שיכולה להיגרם מגורמים כמו טחורים אבל גם יכולה להיות סימן לממצא ממאיר או טרום סרטני במעי הגס. מציאת דם סמוי מחייב בדיקת קולונוסקופיה לברר את מקור הדם. בדיקת קולונוסקופיה אחת ל 5-10 שנים גם מתבצעת כבדיקת סקר לאוכלוסייה בסיכון ממוצע.

לאנשים עם סיפור משפחתי משמעותי או תסמונת ידועה במשפחה – מומלץ לקבל המלצות למעקב ביעוץ גנטי.

לאנשים עם סיפור משפחתי של סרטן המעי הגס בקרוב משפחה מדרגה ראשונה – לאחר שנשלל קיומו של גורם תורשתי, מומלצת בדיקת קולונוסקופיה תקופתית החל מגיל 40 או 10 שנים לפני גיל האבחנה של הקרוב החולה (מה שיותר מוקדם).

7. נשמע לי מלחיץ לחפור בגנטיקה. אולי עדיף לא לדעת?

תוצאות הבדיקות הגנטיות שהמבוצעות במסגרת יעוץ גנטי לממאירות, והסיפור המשפחתי נלקחים בחשבון לצורך הערכת הסיכון לסרטן ואמורים לעזור במניעת סרטן למטופל ומשפחתו. בבירור הגנטי, לא מיוצרים שינויים גנטיים חדשים אלא נחשפים שינויים גנטיים איתם האדם נולד. מטרת היעוץ והברור הגנטי היא לעזור להבין למה התפתחה ממאירות באדם או במשפחה מסוימת, זאת כדי לעזור לטיפול חולים ולמנוע ממאירויות בקרובי משפחתם. אם אדם נמצא בקבוצת סיכון לסרטן מעי, תכנית סקירה מותאמת יכולה לא רק להקטין את הנזק מסרטן על ידי גילוי מוקדם אלא גם למנוע התפתחות הסרטן בכלל!!