

ייעוץ למשפחות ולמטופלים בסיכון יתר לחלות בסרטן מעיי גס תורשתי

ייעוץ למשפחות בסיכון יתר לחלות בסרטן מעיי גס
במכון הגסטרואנטרולוגי, מרכז רפואי רבין בית חולים בילינסון
טלפון: 03-937-7248

**גילוי מוקדם וטיפול מונע -
מאפשר את הסיכוי לריפוי מוצלח!!!**

היכן ניתן לקבל מידע והדרכה?

יש לפנות לייעוץ במרפאה לסרטן משפחתי של דרכי העיכול
במרכז הרפואי רבין ב"ח בילינסון, בטלפון: 03-937-7248.
יש להביא מקופת החולים טופס התחייבות עבור הבדיקות.
לאחר ראיון נפנה אותך לרופא מומחה, לייעוץ גנטי ולהמשך
בירור ומעקב.
בסיכום תקבלו מכתב לרופא המטפל והעתק עבורכם.

החוברת הוכנה ע"י צוות המרפאה לסרטן משפחתי של
דרכי העיכול בב"ח בילינסון

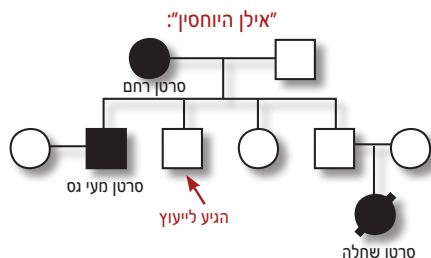
רחל חזאדי
ציונה סמואל
ענבל קידר- המכון לגנטיקה

פרופ' פאול רוזן
ד"ר זהר לוי
פרופ' ירון ניב

בירור גנטי לזיהוי נשאי המחלה:

היום ניתן לגלות, ברוב המקרים, את נשאי המחלה עוד לפני הופעת סימניה. הייעוץ הניתן ע"י גנטיקאי, כולל פירוט של עץ המשפחה ומתן הסבר לכל המשפחה על הבדיקה הגנטית במידה ויש צורך בבירור מעמיק יותר.

זיהוי נעשה באמצעות בדיקה גנטית בשני שלבים: מיון ע"י בדיקה של רקמת הגידול (במידה ונמצא) ובדיקת דם שמאמתת את החשד.



מתי ולמה מומלץ לזהות את נשאי המוטציה?

רצוי לבצע את האבחון התורשתי מהסיבות שהוזכרו.

- אם יש הוכחה שהנבדק נשא של המחלה, יש לבצע את הבדיקות בתדירות גבוהה (אחת לשנה שנתיים), ובדיקות למערכות אחרות בגוף הנמצאות בסיכון במקביל למעקב אחר המעי הגס.
 - אם תוצאות הבדיקה שליליות לנשאות ומראות כי אין סיכון לחלות במחלה זו, אין צורך במעקב נוסף.
 - איתור קרובי משפחה אחרים בסיכון.
- האם קיים הבדל בשכיחות נשאי המחלה בעדות שונות? המחלה מוכרת אצל כל העדות ללא הבדל משמעותי בכל רחבי תבל, בשני המינים.

מעקב קליני אחר אנשים בסיכון:

בגלל ההתפתחות המהירה של הממאירות, חייבים להגיע לאבחנה בשלב מוקדם של התפתחות המחלה במעי הגס ובאיברים שבסיכון. הבדיקה צריכה להתבצע בגיל צעיר, מקובל להתחיל מגיל 20 שנה.

מהן שיטות הבדיקה הרפואיות?

- בדיקת המעי הגס לכל אורכו בעזרת מכשיר גמיש, פעם בשנתיים.
- בדיקת דם סמוי בצואה כל שנה.
- בדיקה על קולית (אולטרה-סאונד) של מערכת המין הנשית והבטן.
- בדיקת שתן.

אבחון לנוכחות סרטן משפחתי מחייב ברור רפואי מעמיק!!

מהו סרטן מעי גס תורשתי ללא ביטוי של פוליפיים רביים?

דוגמא לכך היא התסמונת השכיחה מבין התסמונות התורשתיות-ע"ש לינץ Hereditary non-polyposis colorectal cancer (HNPCC). זו מחלה הפוגעת במעי הגס ויכולה לבוא לידי ביטוי גם באברים נוספים כמו רחם, שחלות, דרכי שתן ובמשפחות מסוימות גם בקיבה, בשד ובערמונית. תסמונת זו מאופיינת בכך שגיל הופעת המחלה הינו צעיר יחסית (החל מגיל 20 שנה). **אבחון וטיפול מוקדם מונע תחלואה ותמותה.**



מהם סימני המחלה?

בדרך כלל אין סימנים עד אשר מופיעות תלונות הקשורות להופעת גידול, כגון: שינויים בהרגלי יציאה, חוסר דם וכד'. בניגוד לתסמונות אחרות אין סימנים קדם ממאירים כגון פוליפיים רבים במעי הגס ומכאן שיש צורך בערנות ומעקב אחר הסיפור המשפחתי.

מה גורם לרופא לחשוב שהמשפחה בסיכון?

כאשר יש סרטן המעי הגס המופיע בשני דורות, ובשלושה קרובים, וכאשר אחד מהם הופיע בגיל הצעיר מ-50 שנה.

היכן מופיעים הגידולים?

הגידול יכול להופיע במעי הגס בצד ימין לעומת מקומו השכיח במעי השמאלי, עובדה היכולה להשפיע על בחירת שיטת האבחון. הביטוי בתוך המשפחה יכול להופיע באיברים שתואר לעיל.



מהי צורת הורשת המחלה?

מחלה זו עוברת בתורשה מדור לדור. המחלה נגרמת ע"י שינוי בחומר התורשתי (מוטציה בגן) העובר בתורשה דומיננטית. כל ילד הנולד במשפחה כזו הוא בעל סיכוי של 50% לשאת את המוטציה. לא כל נשא של מוטציה בהכרח יחלה בסרטן אלא נמצא בדרגת סיכון גבוהה יותר לחלות.

אלו מוטציות גורמות למחלה?

בשנים האחרונות אותרו מוטציות ביותר מ-4 גנים בשלושה כרומוזומים (2,3,7), אשר כל אחת מהן יכולה לגרום למחלה.