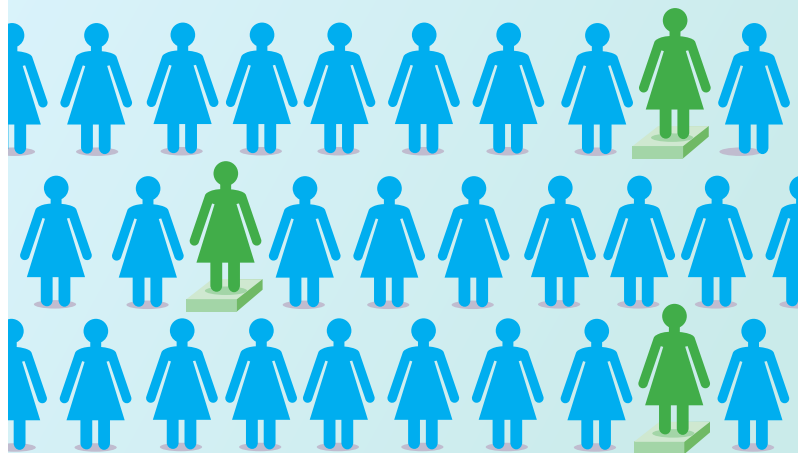




## הסיכוי שבסיכון

חשיבות הבירור הגנטי  
לסרטן שד ושחלה תורשתי



תודתנו נתונה

### לפרופ' אפרת לוי-להד

מנהלת המכון לגנטיקה רפואית המרכז הרפואי שערי צדק,  
מנהלת שותפה של הקונסורציום לסרטן שד ושחלה תורשתי,  
בחסות האגודה למלחמה בסרטן  
מנהלת תוכנית "הסיכוי שבסיכון" של האגודה למלחמה בסרטן,  
וה-NCF

### למירי זיו

מנכ"ל האגודה למלחמה בסרטן  
על הערותיהן והארותיהן

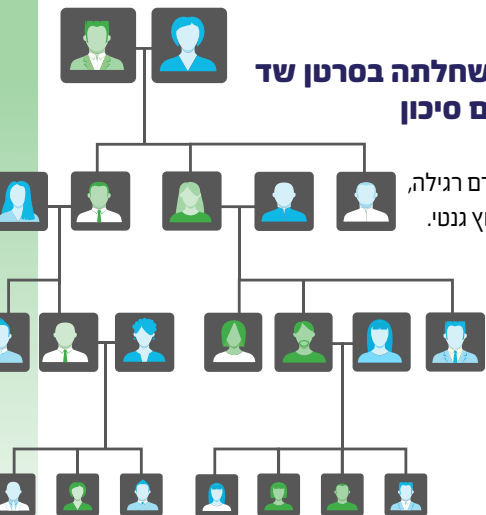
© כל הזכויות שמורות לאגודה למלחמה בסרטן, אוגוסט 2014

### מהי תוכנית "הסיכוי שבסיכון"?

חולות סרטן שד וחולות סרטן שחלה רבות אינן מודעות למשמעותה  
ולחשיבותה של בדיקה גנטית עבורן ועבור בנות משפחתן, ולכן אינן פונות  
לייעוץ גנטי ואינן מבצעות אותה. אם קיים גורם תורשתי למחלה הוא אמנם  
גורם **סיכון**, אך גילוי גורם זה מעניק **סיכוי** למניעת מחלות סרטן נוספות  
בנבדקת ובבני משפחתה.

**תוכנית "הסיכוי שבסיכון" הוקמה במטרה להעלות את המודעות לחשיבות  
ביצוע בירור גנטי לחולות סרטן שד וסרטן שחלה ולסייע בביצוע הבירור.**

התוכנית הוקמה על ידי האגודה למלחמה בסרטן בסיוע  
The Northern Charitable Foundation (NCF),  
ובשיתוף הקונסורציום הישראלי לאבחון גנטי של סרטן שד ושחלה  
הפועל בחסות האגודה למלחמה בסרטן.



## כיצד ניתן לזהות אם אישה שחלתה בסרטן שד או שחלה - חלתה בגלל גורם סיכון תורשתי?

גורם סיכון תורשתי ניתן לזהות בבדיקת דם רגילה, אולם לפני ביצוע בדיקה זו - יש לבצע ייעוץ גנטי.

### מהו ייעוץ גנטי?

ייעוץ גנטי הוא פגישה עם יועצ/ת גנטית/ת או עם רופא/ה גנטיקאי/ת. במהלך הייעוץ המטופלת מוסרת מידע רפואי אודותיה ואודות קרובי משפחתה, ועל בסיס מידע זה מורכב עץ משפחה (בדומה לאילן יוחסין משפחתי). במסגרת הייעוץ יינתן למטופלת הסבר בנוגע לבדיקה גנטית המתאימה לה, כמו גם הסבר ביחס ליתרונותיה, חסרונותיה והשלכותיה של הבדיקה עבורה ועבור קרובות משפחתה. אם המטופלת מחליטה לבצע בדיקה גנטית, תילקח דגימת דם.

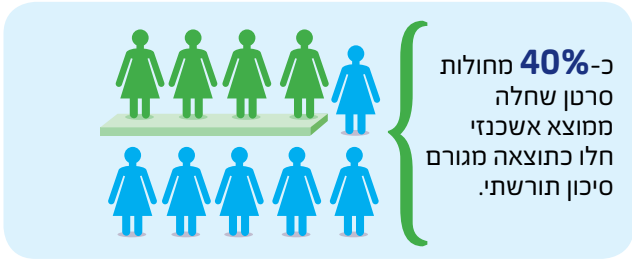
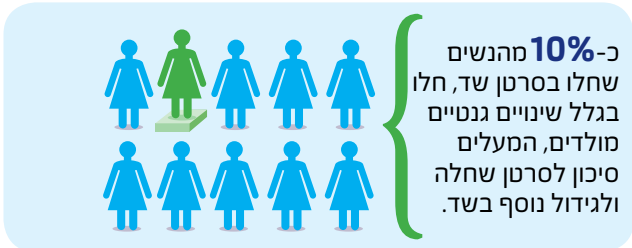
משפחה זה כל הסיפור

## מהי הבדיקה הגנטית לתסמונת סרטן שד ושחלה משפחתי BRCA (Breast Cancer)?

הצורה השכיחה ביותר של תסמונת סרטן שד-שחלה משפחתית נובעת משינויים גנטיים באחד משני הגנים BRCA1/BRCA2. במוצאים מסויימים ישנם שינויים גנטיים (מוטציות) שכיחות בגנים אלה,

## גורמים תורשתיים לסרטן שד ושחלה

סרטן השד היא מחלת הסרטן השכיחה ביותר בקרב נשים בישראל. כ-4,500 נשים בישראל מאובחנות כחולות סרטן שד מדי שנה. מתוכם, 5% עד 10% חלו כתוצאה מגורם סיכון תורשתי, כלומר הן נושאות שינוי גנטי שירשו מאחד מהוריהן. **גורם הסיכון התורשתי השכיח ביותר לסרטן שד הוא שינויים גנטיים (מוטציות) בגנים ששםם BRCA1 ו-BRCA2 (הסבר מפורט יותר על הקשר בין תורשה לבין מחלת הסרטן מובא בהמשך). שינויים בגנים אלו שכיחים במיוחד בנשים ממוצא אשכנזי, אך יכולים להימצא גם בנשים ממוצא אחר.**



## מדוע חשוב לדעת אם חלית במחלת סרטן על רקע תורשתי?

### חשיבות הברירור הגנטי עבור מי שחלתה:

- אישה שחלתה נמצאת בקבוצת סיכון גבוה לחלות בסרטן שחלה או בסרטן שד נוסף. כאשר נודע על קיומו של גורם סיכון - ישנם אמצעים למניעה ולגילוי מוקדם של מחלות סרטן נוספות שנשאיות המוטציה זכאיות להם.
- הידיעה שמדובר במחלה על רקע תורשתי עשויה להשפיע על אופי הטיפול במחלה, ולאפשר קבלת טיפולים ניסיוניים חדישים המתאמים במכון לבסיסו הגנטי של הגידול הסרטני.

### חשיבות הברירור הגנטי עבור קרובי המשפחה:

- אם מזהה מוטציה משפחתית אפשר לבדוק את קרובי המשפחה - מי ירש את השינוי הגנטי ונמצא בסיכון, ומי לא ירש אותו, ואינו מצוי בסיכון גבוה לחלות במחלה.

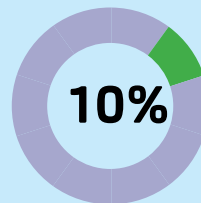
- יש מה לעשות! לקרובי משפחה שמגלים כי הם בסיכון גבוה - יומלץ לבצע מעקב מיוחד להפחתת הסיכון לחלות בסרטן ואמצעים מיוחדים למניעת המחלה.

- גם אם לא מזהה מוטציה - ביצוע ברירור גנטי חשוב לכל בני המשפחה, משום שבמסגרתו ניתנות המלצות מתאימות למעקב ולמניעה.

ולכן הברירור הגנטי יתמקד לרוב בבדיקת שינויים שכיחים אלה. לדוגמה, בנשים ממוצא אשכנזי, ישנן 3 מוטציות שכיחות, ומוטציות אחרות ב- $BRCA1$  ו- $BRCA2$  נדירות באוכלוסייה זו. בנשים ממוצא אחר מוכרות מוטציות אחרות. מעבר לכך, ניתן לבצע בדיקה מלאה של שני הגנים, בדיקה הנקראת "בדיקת ריצוף". במקרים מיוחדים גם ניתן לבצע בדיקות מקיפות יותר, הכוללות עשרות גנים שונים, שקיום מוטציות בהם מיוחס לתסמונות סרטן תורשתיות.

### גורם הסיכון התורשתי השכיח ביותר הוא מוטציות (שינויים גנטיים) בגנים $BRCA1$ או $BRCA2$

אם הגנטיקאי מעריך שקיים סיכוי של לפחות **10%** לזהות מוטציה בגנים  $BRCA1/BRCA2$  - בדיקת הריצוף תינתן לחולה במסגרת סל הבריאות.



### כיצד ניתנות תוצאות הבדיקה?

תוצאות הבדיקה נמסרות למטופלת בפגישת ייעוץ גנטי נוספת, בה יינתנו לה הסברים אודות משמעות התוצאות, מידע בנוגע לביצוע מעקב לגילוי מוקדם, דרכים למניעה, וכן המלצות לקרובות המשפחה.

שמצוי בסיכון, ולמנוע דאגה ובדיקות מיותרות במי שאינו מצוי בסיכון.  
"איננו יכולים לשנות את המבנה הגנטי שנולדנו איתו, אולם אנו כן יכולים להשפיע על תוצאותיו"

### מגבלות הבירור הגנטי

לעיתים, למרות קיומו של חשד משמעותי לגורם תורשתי לסרטן במשפחה, לא תמיד ניתן לאתר אותו, בעיקר אצל נשים שאינן ממוצא אשכנזי או עיראקי.

### כיצד פונים לייעוץ גנטי?

על מנת לקבל הפנייה והתחייבות לייעוץ גנטי יש לפנות לרופא המטפל במחלת הסרטן (כירורג או אונקולוג) ו/או לרופא המשפחה. הייעוץ הגנטי הראשוני ניתן לרוב במימון קופת החולים. בכדי להקל על התהליך ולהגיע מוכנה לייעוץ הגנטי, מומלץ למלא שאלון הסוקר את הסיפור המשפחתי שלך ושל בני משפחתך.  
בקרי באתר האינטרנט של האגודה למלחמה בסרטן. באתר תמצאי שאלון סיפור משפחתי אינטראקטיבי (אותו ניתן למלא ולהדפיס) אשר יסייע לרופא בהפנייתך לייעוץ.

רשימת המכונים הגנטיים כמו גם השאלון האינטראקטיבי  
נמצאים באתר האגודה למלחמה בסרטן באינטרנט:  
[www.cancer.org.il/prev-gene](http://www.cancer.org.il/prev-gene)  
בנוסף, ניתן לפנות למתאמת התוכנית בדוא"ל:  
[prev-gene@szmc.org.il](mailto:prev-gene@szmc.org.il) או בטל. 02-5645217

### מה אפשר לעשות אם מתגלה שינוי גנטי (מוטציה)?

- כאשר מתגלה שינוי גנטי בגנים BRCA1/BRCA2 ניתן להפחית את הסיכון לחלות פעם נוספת בסרטן השד והשחלה.
- הגברת מעקב: מעקב אחר נשאות לגילוי מוקדם של סרטן שד נעשה בתדירות גבוהה יותר, וכולל גם ביצוע MRI שד, בנוסף למונוגרפיה ואולטרה סאונד במסגרת סל הבריאות. בנוסף, מומלץ לנשאות לבצע גם מעקב שגרתי לגילוי מוקדם של סרטן שחלה.
- מניעה: היות ומעקב לגילוי מוקדם של סרטן שחלה הוא בעל יעילות מוגבלת, מומלץ לנשאות לבצע כריתת שחלות וחצוצרות מניעתית (לאחר סיום הקמת המשפחה). לניתוח זה גם יתרון במניעה עתידית של הישנות סרטן השד. ישנן גם אפשרויות לכריתת מניעתית של השד, המפחיתה משמעותית את הסיכון להישנות מחלת סרטן השד.

**הדמייה**  
US  
MRI  
ממוגרפיה  
אחת לשנה

**מניעה**  
כריתת שחלות וחצוצרות

**מעקב לסרטן שחלות: US, בדיקת CA125**

### האם יש סיבה לחשוש מהבירור הגנטי?

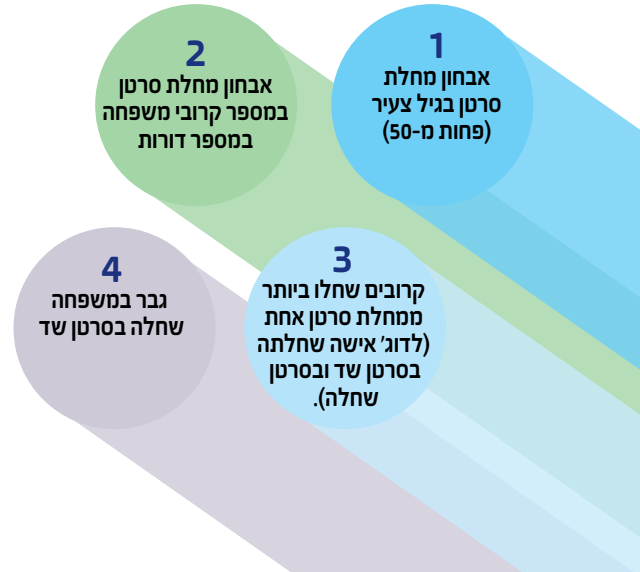
בייעוץ דנים גם בהשלכות נפשיות אפשריות של הבירור הגנטי. ישנן נשים החוששות לגלות כי מחלתן היא תוצאה של גורם סיכון תורשתי. ייתכן שהאישה עצמה חוששת לגלות כי היא נמצאת בסיכון לחלות במחלות סרטן נוספות, או מהשלכות המידע על קרובי המשפחה, וההשפעה האפשרית על היחסים עימם. יש לזכור שלמרות החשש, אין אנו קובעים את המבנה הגנטי שלנו, או של קרובי משפחתנו. ידיעת המצב לאשורו יכולה לסייע במניעת המחלה למי



## רוצה לדעת יותר?

### מתי חושדים שיש נטייה תורשתית לסרטן שד ושחלה?

מאפיינים המעלים את הסבירות שמדובר בתסמונת סרטן תורשתית הם:



עם זאת, לחלק ניכר מהאנשים בעלי נטייה תורשתית למחלת סרטן אין סיפור משפחתי משמעותי מסיבות שונות (כגון כשמדובר במשפחות קטנות, או בהעדר מידע מלא על כל קרובי המשפחה, משפחות של ניצולי שואה וכד').

## אופן ההורשה של נטייה תורשתית לחלות בסרטן

מרבית תסמונות הסרטן התורשתיות מורשות בצורה הנקראת דומיננטית. כל גן בגוף קיים בשני עותקים, כאשר האחד מורש מהאם והשני מהאב. בהורשה דומיננטית, די שעותק אחד יהיה פגום, בכדי שאותו אדם יימצא בסיכון גבוה לחלות בסרטן. **נשא הוא אדם בעל גן עם עותק אחד פגום, שבו יש שינוי (מוטציה) הקשור להתפתחות גידול סרטני.**

המוטציה שעברה בתורשה מהוריו של הנשא קיימת בכל תא מתאי גופו, וקיומה מהווה גורם סיכון להתפתחות עתידית של מחלת סרטן. לכן, **לנשא סיכון גבוה יותר לחלות בסרטן מאשר לאנשים שאינם נשאים.** סוגי הסרטן תלויים בתסמונת התורשתית שאובחנה במשפחה, ולעיתים גם קשורים למין האדם (זכר/נקבה). לדוגמה, גברים נשאי מוטציה הקשורה לסרטן שד ושחלה, נמצאים בסיכון נמוך בהרבה לחלות בסרטן שד מאשר נשים הנושאות את אותה מוטציה במשפחה.

**חשוב לציין כי גברים נשאים, בדומה לנשים נשאיות, עשויים להוריש את המוטציה הפגומה לבנותיהם.**

**אם מזהה מוטציה משפחתית - לקרובי המשפחה של החולה סיכוי של 50% לרשת את המוטציה.**

מקרא: ■ - נשא ■ - בריא

The diagram illustrates the 50% inheritance risk. It shows a carrier parent (green) and a non-carrier parent (blue) having four children. Two children are carriers (green) and two are non-carriers (blue), representing a 50% chance for each child to inherit the mutation.

למידע נוסף ולקבלת החוברת "כל מה שרצית לדעת על גנטיקה וסרטן" ניתן לפנות בשיחת חינום ל'טלמידע'® של האגודה למלחמה בסרטן בטל. 1-800-599-995. כמו כן, ניתן להיעזר בפורום "נשאים גנטיות ונשים בסיכון גבוה לחלות בסרטן השד והשחלות" באתר האגודה למלחמה בסרטן באינטרנט: [www.cancer.org.il](http://www.cancer.org.il)  
את השאלון האינטראקטיבי ניתן למצוא בכתובת: [www.cancer.org.il/prev-gene](http://www.cancer.org.il/prev-gene)



## לסיכום:

- אם חלית בסרטן שד, סרטן שחלה, או אם אובחנו מחלות אלו במשפחתך - חשוב לברר האם מדובר במחלה על רקע תורשתי.
- קיומה של תסמונת סרטן שד ושחלה תורשית, מעלה את הסיכון של בנות המשפחה לחלות בסרטן שד ושחלה.
- מוטציות בגנים BRCA1 ו-BRCA2 הן הסיבה השכיחה ביותר לתסמונת שד ושחלה תורשית.
- איתור מוטציה אצל חולות סרטן שד או שחלה, כמו גם זיהוי בני המשפחה הנושאים אותה, מסייעים בקבלות החלטות טיפוליות חשובות, בבניית תכנית מעקב ובביצוע טיפולים מניעתיים או מפחיתי סיכון, שונים.
- גם אם מדובר בבדיקות מעקב וטיפולים הכרוכים במעט אי נעימות - בכוחם למנוע סרטן אצל בני המשפחה ולהציל חיים.
- בני משפחה שאינם נושאים את המוטציה - יוכלו לדעת שהם וילדיהם אינם מצויים בסיכון גבוה לחלות בסרטן, כמו גם להימנע מבדיקות המעקב התכופות.

**חשוב לזכור: יש סיכוי בסיכון!**

## לנשים המתמודדות עם סרטן השד

י"ד להחלמה' 07-07-36-800-1

או בלחיצה על הכפתור הוורוד באתר האגודה למלחמה בסרטן

[www.cancer.org.il](http://www.cancer.org.il)

לקבלת מידע נוסף וחומרי הסברה על מחלות הסרטן, הטיפול בהן, דרכי מניעתן, איבחון והזכויות המגיעות לחולי הסרטן

**פנו לאגודה למלחמה בסרטן ללא תשלום:**

'טלמידע'® בשפה העברית: 1-800-599-995

'טלמידע'® בשפה הרוסית: 1-800-34-33-34

'טלמידע'® בשפה הערבית: 1-800-36-36-55

לשירותי מידע מתקדמים:

מרכז מידע [info@cancer.org.il](mailto:info@cancer.org.il) IX 03-5721608

**למידע נוסף אודות התוכנית "הסיכוי שבסיכון" ניתן לפנות למתאמת התוכנית:**

בדוא"ל: [prev-gene@szmc.org.il](mailto:prev-gene@szmc.org.il)

או בטל. 02-5645217

לרשימת המכונים הגנטיים, פורומים בנושאי נשאות גנטיות, סרטן השד ומידע נוסף - גלשו לאתר האגודה למלחמה בסרטן באינטרנט:

[www.cancer.org.il](http://www.cancer.org.il)