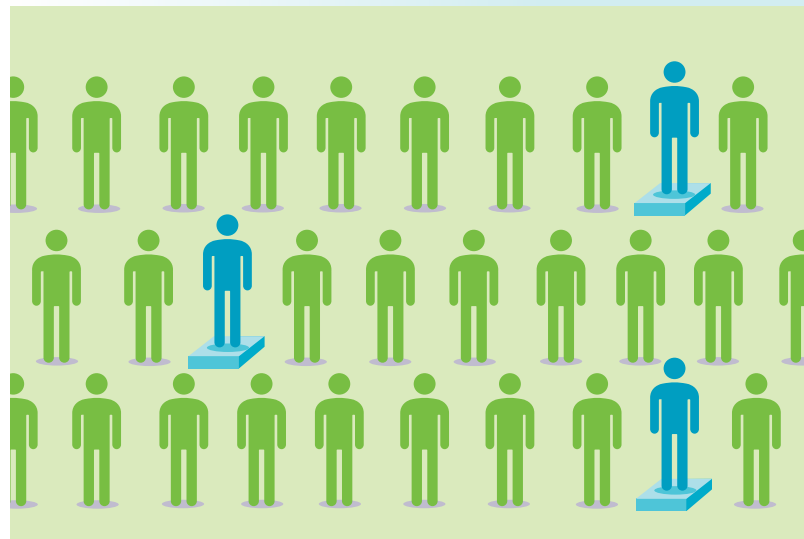




הסיכוי שבסיכון

חשיבות הבירור הגנטי עבור גברים
לתסמונת סרטן שד
ושחלה תורשתית ומחלות אחרות



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, נובמבר 2016

מהי תוכנית "הסיכוי שבסיכון"?

**תוכנית "הסיכוי שבסיכון" הוקמה במטרה להעלות את המודעות לחשיבות
ביצוע בירור גנטי לתסמונת שד ושחלה תורשתית ולסייע בביצוע.**

התוכנית הוקמה על ידי האגודה למלחמה בסרטן בסיוע

The Northern Charitable Foundation (NCF),

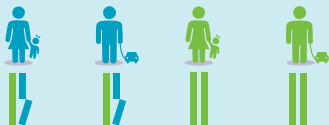
ובשיתוף הקונסורציום הישראלי לאבחון גנטי של סרטן שד ושחלה

הפועל בחסות האגודה למלחמה בסרטן.

אם מזוזה מוטציה משפחתית - לקרובי סיכוי של 50% לרשת את המוטציה.



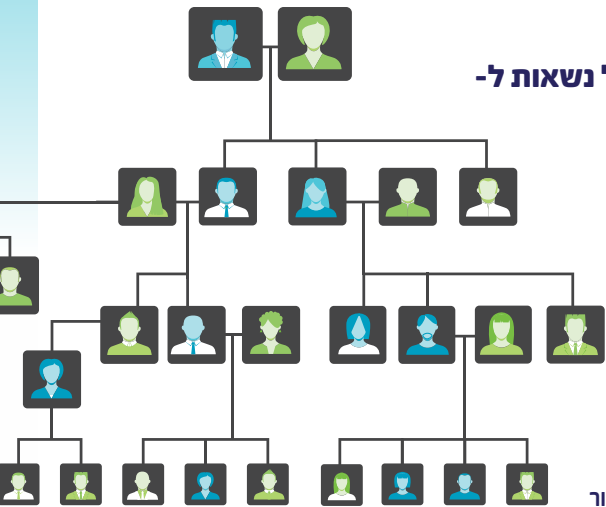
מקרא:
 ■ - נשא
 ■ - בריא



מה המשמעות של נשאות ל- BRCA1/2 אצל גברים?

מלבד הורשת המוטציה לבנותיו ולבניו, גבר שהוא נשא של מוטציה באחד משני גנים אלה מצוי בסיכון יתר לחלות בממאירויות שונות (פירוט בהמשך).

משפחה זה כל הסיפור



מהי תסמונת שד ושחלה תורשתית (BRCA)?

גורם הסיכון התורשתי השיכון ביותר לסרטן שד הוא שינויים גנטיים (מוטציות) בגנים ששמום BRCA1 ו-BRCA2. שינויים אלו שכיחים במיוחד באוכלוסייה ממוצא אשכנזי, אך יכולים להימצא גם באנשים ממוצא אחר. אחד מתוך 40 נשים וגברים ממוצא יהודי אשכנזי הוא נשא של מוטציה בגנים BRCA1 ו-BRCA2. באופן תקין, תפקידם של הגנים BRCA1/2 הוא להגן ולמנוע התפתחות תהליכים סרטניים בגופנו. מוטציות בגנים אלו קשורות להתפתחות גידול סרטני. קיום התסמונת מגדיל את הסיכון לחלות במספר סוגי סרטן, והתסמונת עוברת מהאם או מהאב לבניהם ובנותיהם.

מרבית תסמונות הסרטן התורשתיות מורשות בצורה דומיננטית: כל גן בגוף קיים בשני עותקים, אשר אחד מהם מורש מהאם והשני מהאב. בהורשה דומיננטית, די שעותק אחד יהיה פגום, בכדי שאותו אדם יהיה נשא ויימצא בסיכון גבוה לחלות בסרטן. לנשא סיכון גבוה יותר לחלות בסוגי סרטן מסוימים, כגון סרטן הלב, הערמונית ומלנומה, לעומת גבר שאינו נשא, אך אין זה אומר כי יחלה בוודאות.

האם גבר יכול להיות נשא של מוטציות בגנים BRCA1/2?

כן. בדומה לנשים, גברים יכולים להיות נשאים ולהוריש את המוטציה לילדיהם. לגבר נשא למוטציה בגנים BRCA1/2 יש סיכוי נמוך יותר לפתח סרטן בהשוואה לאישה נשאת, אך יש לו אותו סיכוי להוריש את המוטציה לילדיו (50%).
 מחצית מנשאי מוטציות בגנים BRCA1/2, גברים ונשים כאחד, ירשו את המוטציה מאביהם.

מתי עולה החשד שגבר הוא נשא למוטציות בגנים BRCA1/2?

במקרים הבאים נחשוד בקיום התסמונת:

גבר אשר חלה בסרטן

גבר אשר חלה
בסרטן שד

גבר אשר חלה בסרטן
לבלב או סרטן ערמונית
בגיל צעיר (לפני גיל 60),
בפרט ממוצא אשכנזי

אם אובחן סרטן ערמונית/
לבלב ויש במשפחה
מקרים נוספים של
סרטן שד/שחלה

חשוב לדעת - אם חלית בסרטן שד או
שהתגלתה מוטציה בקרוב/ת משפחה,
אתה זכאי לקבל את הבדיקה הגנטית
הכלולה בסל הבריאות עבורך!

כאשר יש ריבוי מקרים במשפחה של סוגי
סרטן אחרים, יש צורך להתייעץ עם יועץ גנטי
בקשר לקיומן של תסמונות סרטן נוספות.

גבר בריא עם סיפור משפחתי של סרטן

קרובת משפחה
שחלתה בסרטן
שחלה

קרובת משפחה שחלתה
בסרטן שד בגיל צעיר
מ-50

קרוב משפחה זכר אשר
חלה בסרטן שד

גבר ממוצא אשכנזי עם
קרובי משפחה אשר חלו
בסרטן שד/שחלה/לבלב

מספר קרובי משפחה
מאותו צד שחלו בסרטן
שד/שחלה/ערמונית/
לבלב/מלנומה

קרובת משפחה שחלתה
בסרטן שד מסוג
triple negative



רוצה לדעת האם אתה מצוי בסיכון?

מלא את השאלון האינטראקטיבי
הנמצא באתר האגודה למלחמה בסרטן:
www.cancer.org.il/prev-gene



מהו הסיכון של גבר נשא BRCA לחלות בסרטן?

הסיכון של גברים נשאים לחלות בסרטן נמוך בהרבה מהסיכון של נשים נשאיות. עם זאת, לגברים נשאים למוטציה בגנים BRCA1/2 יש סיכון מוגבר ביחס לאוכלוסייה הכללית לחלות בסרטן שד, ערמונית, לבלב וסוגי סרטן נוספים.



סרטן השד

לגבר נשא למוטציה בגן BRCA2 יש סיכון של 6-8% לפתח סרטן שד. סיכון זה גבוה משמעותית מהסיכון בקרב גברים באוכלוסייה (שהוא 1:1,000). ייתכן שקיים סיכון יתר מסוים לסרטן שד בגברים נשאי BRCA1, אולם גם אם קיים סיכון כזה, הסיכון האבסולוטי נמוך (כ-1%).



סרטן הערמונית

לגבר נשא למוטציה בגן BRCA2 יש סיכון מוגבר לפתח סרטן הערמונית, פי 2-6 מהמוצע בקרב גברים באוכלוסייה. ייתכן שקיים גם סיכון יתר בנשאי BRCA1.



סרטן הבלב

לנשאי מוטציה בגן BRCA1/2 יש סיכון של 2-5% לפתח סרטן הבלב, כתלות בסיפור המשפחתי. סיכון זה גבוה מהמוצע באוכלוסייה.



מלנומה

נשאי מוטציה בגן BRCA2 נמצאים בסיכון מוגבר לחלות במלנומה.



מהן האפשרויות לגילוי מוקדם והקטנת הסיכון לסרטן בגבר נשא מוטציה בגנים BRCA1/2?



סרטן השד

לגבר נשא למוטציה בגנים BRCA1/2 מומלץ:
• לבצע בדיקת שד על ידי רופא אחת לשנה מגיל 35.
• לשים לב לשינויים באזור הפטמה או בבית השחי (כגון גוש, הפרשה, שינויים בעור) ולפנות בהקדם לרופא לביור טיבם.



סרטן הערמונית

לנשאי מוטציה בגן BRCA2 מומלץ לבצע מגיל 45 בדיקת סקר לסרטן הערמונית (לנשאי BRCA1 ניתן לשקול מעקב דומה).



סרטן הבלב

כיום אין המלצות לגבי מעקב בנוגע לסרטן הבלב, המלצות אישיות יינתנו בהתאם לסיפור משפחתי.



מלנומה

יש להימנע מחשיפה לשמש. המלצות אישיות יינתנו בהתאם לסיפור משפחתי.

חשוב לדעת - התועלת המשמעותית ביותר בגילוי הנשאות היא שיתוף בני המשפחה במידע ובדיקת בנות המשפחה לגילוי המוטציה.

*הנחיות כלליות על פי ארגון NCCN (National Comprehensive Cancer Network). הנחיות אישיות תלויות בסיפור האישי והמשפחתי.



מדוע גברים צריכים לשקול את ביצוע הבירור הגנטי?

א. התאמת הטיפול בגבר אשר חלה:

בגברים אשר חלו, הבדיקה עשויה ללמד אם הם חלו על רקע גורם סיכון תורשתי. במקרים בהם התחלואה נובעת מקיום מוטציה מורשת, עשויה להיות לכך השלכה על אופי הטיפול במחלה, ולאפשר קבלת טיפולים ניסיוניים חדישים המותאמים במכוון לבסיסו הגנטי של הגידול הסרטני. לדוגמה, ישנם טיפולים היעילים באופן ספציפי בממאירות שהופיעה על רקע מוטציה במסלולים הביולוגיים הכוללים את הגנים BRCA1/2.

ב. בירור הסיכון למחלה בגבר ובקרובי משפחתו:

גילוי נשאות יכול להוביל לגילוי מוקדם של ממאירויות הקשורות לקיום המוטציה במי שנבדק, ולזיהוי קרובות משפחה המצויות בסיכון.

ג. קידום הידע:

ככל שיותר גברים יעברו בירור גנטי, כך נוכל ללמוד יותר על תסמונת סרטן תורשתית בגברים.

כיצד ניתן לקבל מידע נוסף?

ייעוץ גנטי עשוי לסייע בהבנת תסמונת סרטן שד ושחלה תורשתית ולספק מידע על הסיכונים לחלות בסרטן. במהלך הייעוץ הגנטי יוערך הסיכוי לנשאות על פי ההיסטוריה המשפחתית ויוצגו יתרונות ומגבלות הבדיקה הגנטית המתאימה ביותר עבור המטופל. בהתאם לתוצאות הבדיקה יינתנו המלצות עבור מעקב ומניעה לנבדק ולבני משפחתו.

רשימת המכונים הגנטיים וכן שאלון לברור נטייה גנטית
לחלות נמצאים באתר האגודה למלחמה בסרטן באינטרנט:

www.cancer.org.il/prev-gene

בנוסף, ניתן לפנות למרכז המידע

של האגודה למלחמה בסרטן בדוא"ל:

prev-gene@cancer.org.il

או בטל. 02-5721608



למידע נוסף ולקבלת החוברת "כל מה שרצית לדעת על

גנטיקה וסרטן" ניתן לפנות בשיחת חינם ל"טלמידע"®

של האגודה למלחמה בסרטן בטל. 1-800-599-995.

כמו כן, ניתן להיעזר בפורום "נשאויות גנטיות ונשים בסיכון

גבוה לחלות בסרטן השד והשחלות" באתר האגודה למלחמה

בסרטן באינטרנט: www.cancer.org.il

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

פנו לאגודה למלחמה בסרטן ללא תשלום:

'טלמידע'® בשפה העברית: 1-800-599-995

'טלמידע'® בשפה הרוסית: 1-800-34-33-44

'טלמידע'® בשפה הערבית: 1-800-36-36-55

לשירותי מידע מתקדמים:

מרכז מידע il.cancer.org.info IX 03-5721608

למידע נוסף אודות התוכנית "הסיכוי שבסיכון" ניתן לפנות למרכז המידע של האגודה למלחמה בסרטן

בדוא"ל: prev-gene@cancer.org.il או בטל. 02-5721608

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

www.cancer.org.il

© כל הזכויות שמורות לאגודה למלחמה בסרטן, נובמבר 2016

