

## המחלקה לרפואת הקהילה ואפידמיולוגיה המרכז הארצי לבקרת סרטן

הודעה לעיתונות

אובחנה מוטציה גנטית לסרטן המעי – ביהודי צפון אפריקה

**המשמעות לנשאי הגן שיש להם היסטוריה משפחתית של המחלה: עליה משמעותית בסיכון. לאלו שנמצאו המוטציות ב-2 אללים בגן, יעלה הסיכון ל-100% כמעט, לחלות במהלך חייהם**

**בעקבות התוצאות ממליצים עורכי המחקר לכלול את הבדיקה הגנטית בכלל הבדיקות למטופלים ממוצא צפון אפריקאי, שיש להם היסטוריה משפחתית של המחלה**

המחקר המתנהל כבר 12 שנים, באחריותו של פרופ' גדי רנרט מהמחלקה לרפואת הקהילה ואפידמיולוגיה של המרכז הרפואי כרמל והפקולטה לרפואה בטכניון ויועץ האגודה למלחמה בסרטן בנושא בקרת סרטן, מנסה לזהות גורמי סיכון לסרטן המעי הגס הייחודיים למבנה האוכלוסייה בישראל.

בין גורמי הסיכון שנבדקו, היתה תקלה גנטית שזוהתה בעולם בשנים האחרונות הקשורה לסכון יתר לסרטן המעי הגס. המדובר במוטציה בגן MUTYH הקשורות לתסמונת גנטית, הכוללת עליה בסיכון לסרטן המעי הגס על רקע של ריבוי פוליפים (אך בשונה מהתסמונת של פוליפוזיס משפחתית).

החוקרים בדקו את תדירות המוטציות העיקריות בקבוצות האוכלוסייה הישראלית. 1,457 אנשים השתתפו במחקר, בהם 189 יהודים אשכנזים שאובחנו עם סרטן המעי הגס (ילידי פולין ורומניה), 232 יהודים ספרדים שאובחנו עם סרטן המעי הגס (ילידי צפון אפריקה), ו-324 ערבים שאובחנו עם סרטן המעי הגס. כמו כן נבדקו 361 יהודים ספרדים בריאים ו-304 ערבים בריאים.

מתוצאות המחקר עולה, כי המוטציות המופיעות בעולם באוכלוסיות מערביות בתדירות של כ-2%, לא נמצאו כלל בחולים האשכנזים (תדירות >0.5%). בקרב האוכלוסייה הערבית נמצאו רק בחולה אחד (תדירות של 0.3%). אולם, בקרב החולים היהודים ממוצא צפון אפריקאי, נמצאו המוטציות בתדירות גבוהה של 4.5%.

בחמישה מהחולים אף נמצאו מוטציות בשני אללים של הגן המעורב, ואצל אלו נמצאה הממאירות במעי הגס כבעלת מאפיינים ייחודים, הן מבחינת הגיל (צעיר) והן מבחינת מיקום הגידול (מעי ימני) וההיסטולוגיה שלו (מפריש ריר) וזאת בנוסף לנוכחות פוליפים נוספים אצל החולים. נשאים של מוטציות בשני האללים של הגן, נמצאים בסיכון של פי 12-15 לחלות בסרטן המעי ולפי הערכות ממחקרים אחרים, ההסתברות שלהם לחלות אי פעם בחייהם בסרטן המעי הגס קרובה ל-100%.

"משמעות הממצא היא שיש הצדקה לכלול בדיקה גנטית זו בכלל הבדיקות המבוצעות למטופלים ממוצא צפון אפריקאי, שיש להם סיפור משפחתי של סרטן המעי, או שמתגלים אצלם מספר פוליפים במעי בבדיקת אבחון. זיהוי מראש של נשאי מוטציות אלו יכול לאפשר התערבויות אשר תקטנה בהרבה את הסיכון לחלות", מסביר פרופ' רנרט.