

ייעוץ למשפחות ולמטופלים בסיכון יתר לחלות בפוליפוזיס משפחתי

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

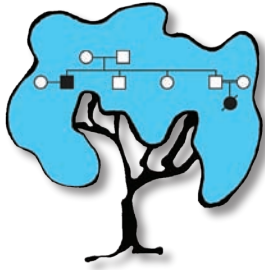
היכן ניתן לקבל מידע והדרכה?

יש לפנות לייעוץ במרפאה לסרטן משפחתי של דרכי העיכול
במרכז הרפואי רבין בי"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.

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

רחל תזאזי
ציונה סמואל
ענבל קידר- המכון לגנטיקה

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



מתי ולמה מומלץ לזהות מוטציה?

רצוי לבצע את הבדיקה הגנטית לפני גיל הבגרות מהסיבות שהוזכרו לעיל. באם התוצאה מגלה שלא קיים סיכון לחלות במחלה זו אין צורך במעקב. אם יש הוכחה שהנבדק נשא של המחלה חובה להמשיך במעקב קפדני.

האם קיים הבדל בשכיחות נשאי המחלה בעדות שונות?

המחלה מוכרת אצל כל העדות ללא הבדל משמעותי בכל רחבי תבל ובשני המינים.

גילוי המחלה אצל נשאי פוליפוזיס משפחתי:

- רצוי להגיע לאבחנה לפני הופעת סימני המחלה. האבחנה הרפואית היא ע"י הסתכלות בחלק התחתון של המעי הגס בעזרת מכשיר גמיש, סמוך לגיל הבגרות.
 - ייעוץ לנשאים לפני נישואין והריונות? אנו ממליצים לקבל ייעוץ מקצועי גנטי לפני החלטה על נישואין והריונות. הייעוץ עשוי לצמצם את עגמת הנפש לאחר מכן.
 - המשך מעקב: נשאי המחלה נשארים במעקב קליני קפדני עד מועד מתאים לטיפול כירורגי במעי הגס. מעקב לאחר הטיפול הכירורגי - יש חובה להמשיך את המעקב הקליני הקפדני כדי לזהות ביטויים נוספים של המחלה.
- אבחון לנוכחות סרטן משפחתי מחייב ברור רפואי מעמיק.

גילוי מוקדם וטיפול מונע מעלה את הסיכוי למניעת מחלת הסרטן.

מהי מחלת פוליפוזיס משפחתי?

פוליפוזיס משפחתי היא מחלה תורשתית חמורה, הפוגעת בעיקר במעי הגס ויוצרת פוליפים רבים (גידולים שפירים) במעי הגס בפרט ובמערכת העיכול בכלל. באם הטיפול לא ניתן בזמן, עלולה להתפתח מחלת סרטן.

מהם סימני המחלה?

בדרך כלל אין סימנים עד אשר מופיעים שינויים קליניים כמו: שינויים בהרגלי יציאה, חוסר דם, גידול מדמם וכד'. הסימנים רובם מופיעים בגילאים 40-20 שנה וזהו כבר שלב מתקדם של המחלה.

מהי צורת הורשת המחלה?

פוליפוזיס משפחתי היא מחלה הנגרמת משינוי בחומר התורשה (מוטציה בגן) העוברת בתורשה דומיננטית. כל ילד הנולד במשפחה כנ"ל הוא בעל סיכוי של 50% לשאת את המוטציה ולאחר מכן אף לחלות במחלה.

לנשאים יש סיכון של 100% לפתח מחלה



היום ניתן לזהות את נשאי המחלה עוד לפני הופעת הסימנים הרפואיים.

אלו מוטציות גורמות לפוליפוזיס משפחתי?

כיום יודעים שהגן העיקרי למחלה נקרא APC והוא נמצא בכרומוזום 5.

הבדיקה הגנטית מתבצעת לאחר ייעוץ גנטי, בניית עץ משפחה, הסכמה בכתב ללקיחת דם וביצוע הבדיקה.