

פאנל גנים לבדיקת הסיכון לסרטן על רקע תורשתי בדיקות GENWISE ו-myRisk

פאנל גנים לבירור מקיף אם קיים רקע גנטי תורשתי למחלת הסרטן, כולל גנים גורמי מחלה שאינם חלק מבדיקות גנטיות שגרתיות.

מחלת הסרטן שכיחה ביותר בעולם המערבי, והסיכון לחלות בה נע בין 36% ל-50% במהלך החיים. רוב מקרי הסרטן נובעים משינויים המתרחשים בתאים באופן אקראי, אך כ-10%-5% ממקרי הסרטן יתפתחו על רקע גנטי משפחתי-תורשתי שמעלה את הסיכון לחלות בסרטן.

חלק מאותם מקרים משפחתיים נגרמים על ידי תסמונות סרטן תורשתי הניתנות לאיתור ולאפיון באמצעות בירור הסיפור המשפחתי וביצוע בדיקות מעבדה גנטיות לשם זיהוי נשאות מוטציה גנטית תורשתי.

נשאות מוטציה גנטית תורשתי מעידה על סיכון מוגבר לסרטן. ישנם כמה סוגי סרטן שבהם ידוע הקשר התורשתי: סרטן השד, רחם, שחלה, מעי, קיבה, לבלב, מלנומה וערמונית.

זיהוי בסיס גנטי תורשתי למחלת הסרטן יכול להשפיע על דרך הטיפול בחולה הסרטן באמצעות תכנון של טיפול ומעקב המותאמים גנטית למטופל. בנוסף, ידיעת הבסיס הגנטי התורשתי יכולה לסייע בזיהוי נשאים בקרב בני המשפחה של המטופל וביצירת תוכנית מעקב ומניעה עבורם.

הבדיקות המוצעות:

1. **בדיקת GENWISE** – בדיקה המתבצעת בישראל, במעבדת פרונטו דיאגנוסטיקה, מעבדה גנטית קלינית מאושרת משרד הבריאות עם ניסיון עשיר בבדיקות גנטיות.

בבדיקה נבדקים 31 גנים אשר מוטציות בהם ידועות כמעלות את הסיכון לסרטן. הבדיקה נעשית תוך שימוש בטכנולוגיות ייחודיות ומתקדמות. בזכות טכנולוגיות אלה מתאפשר זיהוי אמין של מגוון רחב מאוד של מוטציות המעלות את הסיכון לסרטן.

2. **בדיקת myRisk** – בדיקה המתבצעת בארצות הברית, במעבדת Myriad (מיריאד) שלה ניסיון של מעל 20 שנה בביצוע בדיקות גנטיות ביותר מ-1.5 מיליון מטופלים. בדיקה זו היא אחת הבדיקות המובילות בעולם בתחום הסרטן התורשתי.

בבדיקה נבדקים 28 גנים אשר מוטציות בהן ידועות כמעלות את הסיכון לסרטן. הייחוד בבדיקה הוא מאגר המידע הרחב והייחודי של חברת מיריאד, אשר בזכותו פוחת הסיכוי לזיהוי שינויים גנטיים שמשמעותם הקלינית אינה ברורה.

למי הבדיקה מתאימה?

הבדיקה מתאימה לחולי סרטן או לבני משפחותיהם כאשר מתקיימים אחד מהמצבים הבאים:

- מספר מקרי סרטן במשפחה המורחבת – גם סרטן מסוגים שונים ו/או ריבוי פוליפים במעי.
- הופעה של מספר גידולים ראשוניים אצל אותו חולה סרטן.
- מחלת סרטן שהופיעה בגיל מוקדם, יחסית לאוכלוסייה הכללית.
- סרטן מסוג נדיר כגון: סרטן השד בגברים, סרטן שד מסוג טריפל נגטיב (TNBC) בנשים.

עשיתי בדיקה גנטית, מדוע אני צריך את בדיקת הפאנל?

הבדיקות הגנטיות הממומנות על ידי סל הבריאות הן בדיקות מצומצמות שאינן מכסות את כלל הגנים והמוטציות המביאים לסיכון מוגבר לסרטן. **כתוצאה מכך ייתכנו מצבים שבהם נשאים של מוטציה גנטית תורשתית לא יתגלו בבדיקות אלה.** מסיבה זו ממליץ איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל¹ על ביצוע בדיקת הפאנל, שהיא בדיקה מורחבת הכוללת גנים שמוטציות בהם ידועות כמגבירות את הסיכון לסרטן והם בעלי השלכות רפואיות לפעולות מנע, מעקב או טיפול. בדיקת פאנל של גנים משפרת את סיכויי הגילוי של נשאי מוטציה גנטית תורשתית.

מה השיטה שבה מתבצעת הבדיקה?

בבדיקה מופק החומר הגנטי של המטופל ומתבצע ריצוף עמוק בטכנולוגיית (Next generation) NGS (sequencing). תוצאות הריצוף העמוק מתורגמות על ידי מערכת ביואינפורמטיקה משוכללת, ולאחר מכן מפוענחות במעבדה בידי מיטב הגנטיקאים. כל תוצאה של מוטציה גנטית הגורמת למחלה תיבדק שוב כדי לוודא שאכן התגלתה מוטציה גורמת מחלה.

בדיקות הפאנל המוצעות תוכננו ומתבצעות ברמה גבוהה מאוד הכוללת כיסוי מלא של הגנים בפאנל ועומק קריאה גבוה במיוחד – תנאים חשובים לקבלת תוצאה נכונה בוודאות הגבוהה ביותר.

מה המשמעות של תוצאות הבדיקה?

בדיקה גנטית שמטרתה לקבוע אם מוטציה גנטית תורשתית גורמת למקרי הסרטן במשפחה, עשויה להועיל לחולים ולבני משפחתם:

- **עבור החולה בסרטן**, ידיעת נשאות מוטציה תסייע לרופא להתאים את הטיפול לחולה בצורה מיטבית, במספר מישורים:²⁻³
 - התאמת תוכנית מעקב לגילוי מוקדם ואף לטיפול מונע במקרה שהתגלתה מוטציה תורשתית המגבירה את הסיכון להתפתחות גידולים נוספים.
 - אם התגלתה נשאות של מוטציות בגנים מסוימים הנבדקים בפאנל, זיהוי המוטציה מאפשר טיפול מיטבי בסרטן כגון התאמת תרופות ביולוגיות.

- **עבור בני המשפחה**, זיהוי מוטציה אצל החולה מאפשר לבדוק אצל בני המשפחה את אותה מוטציה:
 - בני משפחה המתגלים כנשאים מצויים בסיכון מוגבר לחלות בסרטן. במקרים אלה תותאם תוכנית מעקב וגילוי מוקדם של מחלת הסרטן. תוכנית מעקב כזו מאפשרת טיפול יעיל במחלה ואף את מניעתה במקרים מסוימים.
 - בני משפחה שאינם נשאים אינם מצויים בסיכון מוגבר לחלות בסרטן אלא באותה רמת סיכון כמו כלל האוכלוסייה.

כיצד מבצעים את הבדיקה?

לפני ביצוע הבדיקה יש להתייעץ עם רופא או יועץ גנטי אשר ימלאו טופס הפניה לבדיקה. עם טופס ההפניה יש לפנות למעבדות פרונטו דיאגנוסטיקה אשר יחתימו את מבצע הבדיקה על הסכמה מדעת ויתאמו תור לנטילת דגימת דם או דגימת רוק. בדיקת רוק ניתן לבצע במעבדה בתל אביב, נטילת דם ניתן לבצע בכמה מרכזים רפואיים ברחבי הארץ. הדגימה מועברת למעבדה, ושם היא נבדקת ומפוענחת.

כיצד אקבל תשובה לבדיקה?

דו"ח תשובה לבדיקה יישלח בחזרה לרופא המפנה אשר יסביר למטופל את ההשלכות הרפואיות של תוצאות הבדיקה. תשובה לבדיקה תינתן בתוך 3 שבועות במקרה של בדיקת myRisk, או בתוך 6 שבועות במקרה של בדיקת GENWISE.

כדי לבצע את הבדיקה יש להצטייד בהפניית רופא או יועץ גנטי וליצור קשר עם מעבדת פרונטו דיאגנוסטיקה בטלפון: 073-2126118 על מנת לתאם מועד לביצוע הבדיקה.

אפשר לקבל ייעוץ גנטי של רופא גנטיקאי מומחה במעבדת פרונטו דיאגנוסטיקה, בתוספת תשלום.

למידע נוסף עבור הבדיקה ניתן לפנות למספר 1-700-500-220

מקורות:

1. אונקוגנטיקה – הרחבת הבדיקות לחולים, נייר עמדה, איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל, ינואר 2017
2. Daly M. *et al.* NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology®: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian. V 2.2017. Available at <http://www.nccn.org>
3. Provenzale D. *et al.* NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology®: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal. V 2.2016. Available at <http://www.nccn.org>