

בדיקה גנטית היא קריטית

יש לך בן משפחה מקרבה ראשונה שסובל מצליאק? גם אם אינך סובל מתסמיני המחלה, יש סיכוי של 1 ל-22 שגם אתה חולה. חשוב לדעת - לחולי צליאק בלתי מאובחנים, סיכון גבוה פי 100-40 להתפתחות סרטן המעי הדק. כיום, ניתן לשלול את קיום המחלה באמצעות בדיקה גנטית פשוטה

מחלת הצליאק, שזוכה לתשומת לב תקשורתית רבה בשנים האחרונות, היא מחלה אוטואימונית הפוגעת במעי הדק. היא מתפתחת כתוצאה משיי לוב של גורמים תורשתיים, חשיפה לגלוטן וגורמים סביבתיים. בשל חשיפה למרכיבים חלבוניים בחיטה, המערכת החיסונית תוקפת את הגוף ויוצרת דלקת. למעשה, אין טיפול במחלה והיא מחייבת הפסקת צריכת גלוטן, וזאת לכל החיים. דיאטה נטולת גלוטן כרוכה בשינוי אורחות חיים ולעיתים אף עלויות גבוהות, אך היא מחייבת המציאות למי שלוקים במחלה. התסמינים של המחלה מגוונים מאוד ונעים על פני מנעד רחב, שכולל חוסר גדילה, אנמיה, אוסטאופורוזיס, כאב בטן ועוד. לעיתים, היא אף מלווה בחוסר יכולת לספוג לקטוז ומחלות עור. לעיתים נדירות היא אף עלולה לפגיעה במערכת העצבים המרכזית. עם זאת, לא כל החולים הסובלים מתסמינים אלה בהכרח חולים בצליאק. עד לפני שני עשורים המחלה נתפסה כנדירה ויוחסה לתת-ספיגה אצל ילדים. היום ברור שמדובר במחלה עם שכיחות גבוהה מאוד באוכלוסייה, אלא שהיא לא מאובחנת בזמן. שכיחות מחלת צליאק באוכלוסייה הכללית היא גבוהה כלשעצמה ועומדת על כ-1 ל-133, אך שכיחותה בקרב קרובי משפחה מדרגה ראשונה של חולי צליאק גבוהה עוד יותר ועומדת כבר על 1 ל-22. זאת ועוד, ההסתברות לחלות בצליאק גבוהה בקרב אותן קבוצות אוכלוסייה שמאופיינות במחלות גנטיות (תסמונת דאון, למשל) ומחלות אוטואימוניות

(כמו סכרת נעורים, תת פעולת בלוטת המגן), זאת בהשוואה לאוכלוסייה בריאה. חמור מכך - לחולי צליאק בלתי מאובחנים סיכון גבוה פי 100-40 להתפתחות סרטן של המעי הדק (לימפומה) בהשוואה לאוכלוסייה הכללית. המשמעות של נתונים אלה היא ברורה - בדיקה גנטית היא קריטית לגיי לוי מוקדם של המחלה, כאשר לבדיקות אלה יכולת לשלול את המחלה בוודאות של 95%. "התובנות של השנים האחרונות הן שאם לא מטפלים במחלה מבעוד מועד היא עלולה לגרום לסיבוכים רציניים לטווח ארוך, כולל בריחת סידן, נשירת שיער, נזק לשיניים, נזק נוירולוגי ואפילו גידולים סרטניים", מזהיר פרופ' אריה לוי, מנהל היחידה לגסטרואנטרולוגיה ותזונה בילדים במרכז הרפואי וולפסון. "הצרה היא שלעיתים מדובר במחלה שקטה, שלא מראה סימנים ואז מתפרצת, או שהיא לא מזוהה כזו. לעיתים מחסור בויטמין די וחומצה פולית מעיד על המחלה, אך תופעות אלה אינן מיוחסות לה". לדברי פרופ' לוי, דווקא שיי נוי אורחות החיים בדור האחרון, כמו המודעות לתזונה נכונה וריבוי הדיאטות לא מיטיב עם גילוי המחלה. "הרבה מאוד אנשים פותחים מיוזמתם בדיאטה נטולת גלוטן משיקולים תזונתיים. במצב כזה קשה לאתר את המחלה, שכן הבדיקות בדרך כלל מבוססות על גילוי הנוגדנים שנוצרים בגוף כתוצאה מחשיפה לגלוטן. יתר על כן, הפסקת צריכת הגלוטן איננה מביאה לריפוי הדלקת שכבר נוצרה, אם אכן האדם חולה במחלה.

מכאן עולה החשיבות של בדיקה גנטית לגילוי המחלה". ואכן, באנשים ללא סימפטומים, הנמצאים בקבוצות סיכון, כמו קרובי משפחה מדרגה ראשונה ובעלי מחלות רקע, מומלץ לבצע בדיקה גנטית כבדיקת סקר ראשונה. כאמור, בדיקה זו עשויה לשלול את עצם קיום המחלה. בדיקה שלילית להימצאות צליאק תייתר את הצורך בבדיקות דם שנתיות למעקב אחר המחלה. לאחרונה, יצאו הנחיות אירופאיות הקובעות קריטריונים חדשים לאבחון מחלת הצליאק בילדים, המדגישות את חשיבות הבדיקה הגנטית ככלי העוזר באיבחון המחלה. הנחיות אלה קובעות, כי ניתן לבצע אבחנה וודאית למחלת הצליאק, בילדים עם חשד למחלה בעקבות הופ-

עת תסמינים קליניים, הימצאות נוגדנים פי 10 מהנורמה בבדיקת דם, ובדיקה גנטית בלבד וזאת ללא צורך בביופסיה של המעי אשר עד היום היתה האמצעי היחיד לקביעה ודאית של הימצאות המחלה. על פי ההנחיות החדשות ניתן ואף רצוי לבצע בדיקה גנטית גם לקרובי משפחה מדרגה ראשונה של חולה צליאק, גם אם לא הופיעו אצלם סימנים קליניים כלשהם של המחלה, כיון שקיים צורך לשלול את האפשרות שבשלב כלשהו בחייהם יפתחו צליאק. הנחיות אלה טרם אומצו במלואן בישראל.

הבדיקה הגנטית עצמה היא פשוטה ומתבצעת באמצעות בדיקת רוק במעבדת חברת פרונטו. תשובה ניתנת עד 3 שבועות מביצוע הבדיקה. למידע נוסף טל: 073-2126155

