



האם אבחון גנומי מקיף עשוי לחשוף יותר אפשרויות טיפול מתאימות למחלת הסרטן?

בדיקות פאונדיישן מדיסין

הבדיקות המובילות בעולם לזיהוי והתאמת טיפול ממוקד במחלת הסרטן

מטופלים ובני משפחה יקרים

עלון זה נועד לספק מידע אודות בדיקות פאונדיישן מדיסין - בדיקות גנומיות לחולי סרטן העשויות לסייע במציאת טיפול תרופתי המתאים ביותר לסוג הסרטן שלך.

מה בעלון?

- מהו אבחון גנומי מקיף?
- מהן בדיקות פאונדיישן מדיסין?
- כיצד תורמות תוצאות בדיקות פאונדיישן מדיסין במציאת טיפול מתאים?
- כיצד מבוצעות בדיקות פאונדיישן מדיסין?

כיצד שינויים בדנ"א גורמים למחלת הסרטן?

בכל תא מתאי גופינו מצוי מערך מפורט של מידע המספק לתאים את ההנחיות הדרושות להם כדי לתפקד, להתפתח ולהתרבות. מידע זה מאוחסן בדנ"א (החומר הגנטי העובר בתורשה). במצב תקין, תאים ישנים מתים, ותאים צעירים מתחלקים ויוצרים תאים חדשים ובריאים במקומם. כל תא חדש נושא העתק מדויק של הדנ"א. לעיתים, עשויים להתרחש שינויים בדנ"א. שינויים אלו הם תהליך טבעי בחיים, ובדרך כלל אינם משפיעים לרעה על בריאותנו, אך לפעמים שינויים אלו עלולים לגרום ליצירה בלתי תקינה של תאים. במצב זה נוצרים תאים פגומים המתרבים ללא שליטה, ומתפתחים גידולים הפוגעים ברקמות ובאיברים. מחלת הסרטן היא תוצאה של שינויים בלתי הפיכים בדנ"א, שהגוף אינו מזהה ו/או אינו מסוגל לתקן.

השינויים בדנ"א נרכשים במהלך חייו או עוברים בתורשה. שינויים תורשתיים מהווים בין 5% ל-10% מכלל הגורמים למקרי הסרטן בעוד שינויים נרכשים הם האחראים לרוב סוגי הסרטן. שינויים נרכשים יכולים להיגרם לדוגמה מעישון, חשיפה לחומרים קרצינוגנים או מסיכות שעדיין אינן ידועות.

מהו טיפול מותאם אישית כנגד מחלת הסרטן?

סוג הסרטן נקבע בהתאם למיקומו בגוף, כגון סרטן ריאה, סרטן שד וכו', ורוב המטופלים שחלו בסוג סרטן מסוים, קיבלו טיפול זהה. אולם, ידוע כי מטופלים עם אותה אבחנה סרטנית, בכיכול, מגיבים באופן שונה לאותו הטיפול ועד לאחרונה לא היה ברור מדוע. בשנים האחרונות זיהו חוקרים שישנם מאות גנים האחראיים להתפתחות סרטן. גילוי זה הביא להבנה שהשונו בפרופיל הגנומי הופך כל גידול סרטני לייחודי, ולכן מצריך טיפול שונה. טיפול מכוון מטרות, המהווה פריצת דרך משמעותית בטיפול בסרטן, הוא טיפול המותאם אישית למטופל על פי הפרופיל הגנומי של הגידול הסרטני. טיפול ממוקד מסוג זה מזהה ותוקף בעיקר את התאים הסרטניים, וכך מעכב את התפשטות הסרטן, מכיוון שטיפולים מכווני מטרות תוקפים באופן ממוקד את תאי הסרטן. הם גורמים פחות נזק לתאים הבריאים, ועשויים להיות יעילים ובטוחים יותר מטיפולים מסורתיים כגון כימותרפיה.

מהי חברת פאונדיישן מדיסין?

חברת פאונדיישן מדיסין היא חברת מידע מולקולרי, אשר מחויבת להובלת השינוי בטיפול במחלת הסרטן מתוך הבנה מעמיקה כי הטיפול הניתן למטופלים מבוסס על השינויים בדנ"א אשר מייחדים את ביטוי המחלה אצל כל מטופל באופן שונה. לחברת פאונדיישן מדיסין בדיקות קליניות הנחשבות מובילות בתחומן, המאפשרות מיפוי גנומי מקיף למחלת הסרטן והתאמת טיפול באופן אישי בהתאם לסוג הסרטן הנבדק.

FOUNDATIONONE® CDx (פאונדיישן וואן סי די איקס) – בדיקה גנומית מקיפה מרקמת גידול להתאמת טיפול ממוקד לגידולים סולידיים מאושרת FDA

FOUNDATIONONE® HEME (פאונדיישן וואן הים) – בדיקה גנומית מקיפה מרקמת גידול להתאמת טיפול ממוקד לממאיריות המטולוגיות ולסרקומות

FOUNDATIONONE® LIQUID CDx (פאונדיישן וואן ליקויד סי די איקס) – בדיקה גנומית מקיפה באמצעות בדיקת דם להתאמת טיפול ממוקד לגידולים סולידיים מאושרת FDA

הבדיקות מספקות את המידע המקיף והמדויק ביותר על הפרופיל הגנומי של תאי הסרטן, באמצעות פענוח של מאות גנים הקשורים להתפתחות הגידול. הבדיקות עשויות לזהות אפשרויות טיפול נוספות שטרם הבאו בחשבון ומסייעות לרופא לבחור בטיפול הממוקד והמתאים ביותר לגידול הסרטני הנבדק. הבדיקות של החברה מבוססות על טכנולוגיית ריצוף מהדר הבא (NGS).

בדיקות אלו הינן היחידות שהראו תוצאות מדויקות באמצעות מבחני תיקוף¹⁻³ חוזרים ונשנים באלפי דיגמות של חולי סרטן, ברמת דיוק ורגישות של כ-99%. הניסיון ומאגר המידע הגדול בתחום הסרטן ביחד עם יכולת הפענוח הייחודית של הבדיקות, מייצרים את הסיכוי הגבוה ביותר לאתר את הגנים המניעים את הגידול הסרטני ולמצוא להם טיפול אישי מתאים למחלת הסרטן. חברת פאונדיישן מדיסין מיוצגת בישראל על ידי חברת רוש פרמצבטיקה (ישראל) בע"מ.

אבחון גנומי מקיף של רקמת הגידול הסרטני

לצורך מציאת טיפול מותאם אישית, יש להות תחילה את הגנים האחראים להתפתחות והתפשטות הגידול. FoundationOne Heme-i FoundationOne CDx מספקות את המידע המקיף והמדויק ביותר על הפרופיל הגנומי של תאי הסרטן, היות שבאמצעותן נסרקים ביסודיות מאות גנים מתאי הגידול הסרטני, מרקמה שהוצאה בביופסיה או בניתוח.

הסריקה ממפה באופן מדויק את הגנים הסרטניים, בפרט את אלו שגורמים לגידול לשגשג ולהתפשט, ועשויה להצביע על אפשרויות לטיפולים תרופתיים, על אפשרות להצטרף לניסויים בתרופות מחקר או לחזק את הצורך בטיפול הכימותרפי הסטנדרטי.

הבדיקה מציגה אילו טיפולים תרופתיים ממוקדי מטרות עשויים להיות יעילים כנגד השינוי הגנומי שנמצא ו/או לכבד את סיכויי החולה להגיב לטיפולים אימונותרפיים בהתבסס על מדדים ספציפיים המדווחים במסגרת הבדיקות: מדד עומס מוטציות בגידול (TMB) ומדד אי יציבות גנומית (MSI).

• **TMB – מדד עומס מוטציות בגידול** – המצאות עומס מוטציות גבוה בגידול הסרטני (שינויים גנומיים רבים) הוכחה כקשורה לתגובה טובה יותר לאימונותרפיה כמו למשל במקרים של סרטני ריאה, שלפוחית השתן ומלנומה.⁴

• **MSI – מדד אי יציבות גנומית** – אי יציבות גנומית מעידה על בעיה במערכת תיקון הדנ"א בתא הסרטני, גידול עם מדד MSI גבוה עשוי להגיב טוב יותר לאימונותרפיה.⁵

FoundationOne CDx הינה בדיקה גנומית המיועדת לגידולים מוצקים, שמקורם באיבר אנטומי (למשל סרטן שד, מעי, ריאה, לכלב וכו'). הבדיקה סורקת וממפה 324 גנים הקשורים לסרטן ומזהה את השינויים הגנומיים הרלוונטיים להתאמת הטיפול בגנים אלו.

FoundationOne Heme הינה בדיקה גנומית המיועדת לממאיריות המטולוגיות (הקשורות למערכת הלימפה והדם) וסרקומות. הבדיקה סורקת וממפה 406 גנים הקשורים לסרטן ברמת הדנ"א ומזהה את השינויים הגנומיים הרלוונטיים בגנים אלו ו-265 גנים ברמת הרנ"א (חומצת גרעין בעלת תפקיד מרכזי בייצור חלבונים בגוף) מדגימת רקמת גידול בודדת או מתאים המופקים ממח העצם.

הבדיקות עשויות לזהות אפשרויות טיפול נוספות שטרם הבאו בחשבון ומסייעות לרופא המטפל לבחור בטיפול המתאים ביותר לגידול הסרטני הנבדק.

אבחון גנומי מקיף של הגידול באמצעות בדיקת דם

ביופסיה הנלקחת מרקמת הגידול מחייבת ביצוע הליך פולשני, ולפעמים ניתוח, ויש חולים שאינם מועמדים לסוג זה של ביופסיה בעקבות גורמים שונים, כגון: מצב בריאותי ירוד או מיקום גידול שאינו נגיש. קיימים מצבים נוספים בהם הרקמה שנלקחה בשלב האבחון הראשוני אינה מספיקה, או אינה איכותית מספיק לצורך אבחון מקיף של הפרופיל הגנומי של הגידול.

כדי להתגבר על חוסר היכולת לבצע אבחון פרופיל גנטי של הגידול, פותחה הביופסיה הנוזלית, האוספת דנ"א שתאים סרטניים משחררים לדם, ללא צורך בביופסיה מהגידול.

FoundationOne Liquid CDx הינה בדיקת דם לאבחון גנומי מקיף של גידולים. היא בודקת 324 גנים הקשורים להתפתחות הגידול ומזהה את השינויים הגנומיים הרלוונטיים להתאמת הטיפול בגנים אלו, גם כאשר כמות הדנ"א הגידולי בדם זעירה ביותר. הודות לבדיקה זו חולי סרטן יכולים לבצע אבחון פרופיל גנומי מקיף, גם כאשר לא ניתן לבצע ביופסיה מהגידול. כמו כן, בבדיקה זו מדווחים המדדים MSI-High ו-bTMB שיכולים להעיד על התאמה לטיפולים אימונותרפיים במספר רב של סוגי סרטן.

כאשר הסרטן מוגדר בשלב מתקדם או מפושט, ביופסיה נוזלית אף יכולה לסייע בניטור השינויים שחלים בגידול לאורך הזמן (disease monitoring), ולהתאים טיפולים ממוקדים במקרים שבהם הגידול מפתח עמידות לטיפול או משתנה.



כיצד תוצאות הבדיקות יכולות לסייע במציאת טיפול מותאם אישית?

תוצאות הבדיקות כתובות בצורה ברורה וקלה להבנה והן כוללות את מירב המידע הדרוש לרופא כדי לקבוע מהו הטיפול המתאים ביותר עבור הגידול של הנבדק.

תוצאות הבדיקות יכולות להכווין לאחת או יותר מהאפשרויות הבאות:

- זיהוי של תרופה מאושרת לטיפול בסוג הגידול הספציפי, שנראתה יעילה כנגד אחד או יותר מהשינויים הגנומיים שנמצאו בבדיקה.
- זיהוי של תרופה מאושרת לטיפול בסוג אחר של גידול, אשר ייתכן ותהיה יעילה כנגד אחד או יותר מהשינויים הגנומיים שנמצאו בבדיקה.
- זיהוי של מחקר קליני המתקיים כיום ובו ניתן לקבל טיפול ניסיוני שיכול להיות יעיל כנגד שינוי גנומי שנמצא בבדיקה. אחוז התוצאות ברות היישום משתנה בהתאם לסוג הגידול.

האם בדיקות פרופיל גנומי מקיפות יכולות לעזור אחרי שכבר בוצעו בדיקות אחרות לסרטן?

לעיתים, גידולים מכילים מספר רב של שינויים שלא יזוהו בבדיקות גנומיות עם מיקוד צר יותר. בדיקות גנומיות עם מיקוד צר, מתוכננות לבדוק רק שינוי גנומי בודד או מספר מצומצם של שינויים גנומיים הקשורים לסרטן.

לעומת זאת בדיקות פאונדיישן מדיסין בודקות במקביל ובאופן מקיף ומדויק גנים רבים הקשורים לגידולים סרטניים כאשר בכל גן נבחנים כל סוגי השינויים הקיימים. לכן בדיקות פרופיל גנומי מקיפות מגדילות את הסיכוי לזהות אפשרויות טיפול חדשות שטרם נלקחו בחשבון.

מה נדרש בכדי לבצע את הבדיקות?

לצורך ביצוע בדיקות אבחון גנומי מקיף של רקמת הגידול הסרטני נדרשת כמות קטנה של רקמת גידול. לרוב רקמת הגידול נלקחת במהלך ניתוח או ביופסיה גושמית במסגרת בדיקה לפרופיל גנומי. רפואי שבו התרחש הליך הרפואי.

בדרך כלל לא תידרש בדיקה פולשנית או ניתוח נוסף לביצוע הבדיקה. לעתים יתברר שאין מספיק תאים ממאירים בדגימה, או שחלקי זמן רב מדי ממועד הניתוח או הביופסיה ולכן יתכן והרופא ימליץ, במידת הצורך, על ביצוע ביופסיה חדשה או על ביצוע בדיקה גנומית באמצעות בדיקת דם כדוגמת FoundationOne Liquid CDx.

באיזה שלב של המחלה מומלץ לבצע את הבדיקות?

בדיקות פאונדיישן מדיסין פותחו על מנת לאפיין כל סוג של גידול ללא קשר למיקומו או לדרגת ההתפשטות של הגוף. עם זאת, השימוש בבדיקות אלו נעשה בדרך כלל בשלבי מחלה מתקדמת או מפושטת. מומלץ תמיד להתייעץ עם הרופא המטפל לצורך ברור ההתאמה לבדיקה.

מי אבחון?

חברת פאונדיישן מדיסין מיוצגת בישראל על ידי חברת רוש פרמצבטיקה (ישראל) בע"מ.

חברת רוש היא חברת הכיו-טכנולוגיה הגדולה בעולם, שפיתחה ומפתחת תרופות חדשניות בתחום האונקולוגיה, מחלות זיהומיות, אימונולוגיה, מחלות עיניים ומערכת העיבים.

רוש פרמצבטיקה (ישראל) בע"מ הוקמה כנציגות עצמאית בישראל בשנת 1999 ומהווה חלק מחטיבת התרופות של קבוצת רוש העולמית. החברה מתמקדת במחקר הקליני, שיווק ורגולציה בתחומי הסרטן, ראוטולוגיה ווירולוגיה.

חברת רוש חברה בשנת 2015 עם חברת פאונדיישן מדיסין, Foundation Medicine Inc, המובילה בעולם בפענוח המידע הגנטי והנבדקת לחולי הסרטן ולאונקולוגים, במטרה להרחיב את מגוון האפשרויות להתאמת טיפול לחולי סרטן. רוש מייצגת את החברה בישראל ומבצעת את כל התהליכים בהזמנת החוקרים בבדיקה, ביצוע ומתן תוצאותיה.

למידע נוסף אנא בקרו באתר: <http://www.roche.com>

צוות מרכז שירות פאונדיישן עומד לרשותכם

לקבלת מידע נוסף ניתן לפנות אלנו:
טלפון: *6639 09-9737767

פקס: 09-9737766

כתובתנו: רוש פרמצבטיקה (ישראל) בע"מ

רח' החרש 6, ת.ד. 6391, הוד השתן 4524079

שעות מענה טלפוני ימי פעילות:

א'-ה וחול המועד: 08:30-18:00
 ו' וערבי חג: 08:30-12:30

למידע נוסף על הבדיקה בקרו באתר: <http://foundationone.co.il>

דואר אלקטרוני: Israel.foundation@roche.com