



## 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 בזיהוי סמנים ייחודיים בגידול הסרטני שלך, במטרה להבין את המניעים להתפתחות ולסייע בהתאמת הטיפול עבורם.

##### מה בעלון?

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

##### כיצד שניונים בדנ"א גורמים למחלת הסרטן?

ככל 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 ישינים מתים, ותאים צעירים מתחלקים ויוצרים תאים חדשים ובריאים במקומם. כל תא חדש נושא התקן 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 המתפרטים ללא שליטה, ומתפתחים יחדילים 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 שהם 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 מסיבות 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, יכולים להגיב באופן שונה לאותו הטיפול ועד לאחרונה לא היה ברור מדוע. בשנים האחרונות זיהו חוקרים שישנם מאות גנים האחראיים להתפתחות סרטן, גילוי זה הביא להבנה שהשוני בפרופיל הגנומי הפוך כל גידול סרטני ליחיד, ולכן מצרך טיפול שונה. טיפול מכוון מטרה, המהווה פריצת דרך משמעותית בטיפול בסרטן, הוא טיפול המותאם אישית למטופל על פי הפרופיל הגנומי של הגידול הסרטני. טיפול ממוקד מסוג זה מזדה ותוקף בעיקר את התאים הסרטניים, וכך מעכב את התפשטות הסרטן, מכיוון שטיפולים מכווני מטרה 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 סולידים 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 סולידים מאושרת FDA

הבדיקות מספקות מידע מקיף ומדויק על הפרופיל הגנומי של תאי הסרטן, באמצעות פענוח של מאות גנים הקשורים להתפתחות הגידול. הבדיקות עשויות להיות אפשרויות טיפול נוספות שטרם הובאו בחשבון ומסייעות לרופא לבחור בטיפול הממוקד והמתאים לגידול הסרטני הנבדק. הבדיקות של החברה מבוססות על טכנולוגיה רציף מהדור הבא (NGS).

בדיקות אלו הראו תוצאות מדויקות באמצעות מבחי תיקוף<sup>1-3</sup> חוזרים ונשנים באפלי דגימות של חולי סרטן, ברמות דיוק ורגישות גבוהות ביותר. הניסיון ומאגר המידע הגדול בתחום הסרטן ביחד עם יכולת הפענוח הייחודית של הבדיקות, מייצרים סיכוי גבוה לאתר את הגנים המניעים את הגידול הסרטני ולהתאים 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 התאמת טיפול מותאם אישית, יש לזהות תחילה את הגנים האחראים להתפתחות והתפשטות הגידול.

FoundationOne Heme FoundationOne CDx מספקות מידע מקיף ומדויק 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 למחקרים קליניים או לחזק את הצורך בטיפול הכימותרפי הסטנדרטי.

הבדיקה מציגה אילו טיפולים תרופתיים ממוקדי מטרה עשויים להיות יעילים כנגד השינוי הגנומי שנמצא ו/או לכבד את סיכויי החולה להגיב לטיפולים אימונתרפיים 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 לאימונתרפיה כמו למשל במקרים של סרטני ריאה, שלפוחית השתן ומלנומה.<sup>4</sup>

**• 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 לאימונתרפיה.<sup>5</sup>

FoundationOne CDx הינה בדיקה גנומית המיועדת לגידולים מוצקים, שמקורם באיבר אנטומי (למשל סרטן שד, מעי, ריאה, כלב 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 (הומצת גרעין בעלת תפקיד מרכזי בייצור חלבונים בגוף) מדגימת רקמת גידול בודדת או מתאים המופקים ממח העצם.

הבדיקות עשויות להיות אפשרויות טיפול נוספות שטרם הובאו בחשבון ויכולות לסייע לרופא המטפל לבחור בטיפול המתאים ביותר לגידול הסרטני הנבדק.

##### אבחון גנומי מקיף של הגידול באמצעות בדיקת דם

ביופסיה הנלקחת מרקמת הגידול מייצבת 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 גנומי על רקמת 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 על מספרים tTMB ו-MSI-High שיכולים להעיד על התאמה לטיפולים אימונתרפיים 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



##### כיצד תוצאות הבדיקות יכולות לסייע במציאת טיפול מותאם אישית?

תוצאות הבדיקות כתובות בצורה מפורטת והן עשויות לכלול מידע שסייע לרופא כדי לקבוע מהו הטיפול המתאים עבור הגידול של הנבדק.

תוצאות הבדיקות יכולות להכווין לאחת או יותר מהאפשרויות הבאות:

- זיהוי של תרופה מאושרת לטיפול בסוג הגידול הספציפי, שהראתה יעילות 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 זיהו 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 גנים רבים הקשורים לגידולים סרטניים ונבחנים כל סוגי השינויים הגנומיים הקיימים. לכן בדיקות פרופיל גנומי מקיפות מגדילות את הסיכוי להיות 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 ונשמרת במקום לפתולוגיה במרכז הרפואי שבו התרחש הליך הרפואי.

בדרך כלל לא תידרש בדיקה פולשנית או לביצוע נוסף לביצוע הבדיקה. לעתים יתברר שאין מספיק תאים ממאירים בדגימה, או שחלק זמן רב מדי ממועד הבדיקה או הביופסיה ולכן יתכן שהרופא 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 שלו בגוף. עם זאת, השימוש בבדיקות אלו נעשה בדרך כלל בשלבי מחלה מתקדמת או מפושטת. ביור ההתאמה לבדיקה וקבלת דו"ח התוצאות של הבדיקה דורש ליווי של רופא מטפל (על פי רוב אונקולוג).

##### שליכים מרכזיים בביצוע הבדיקה

**שלב 1 - העברת מסמכים.** לטובת קידום תהליך הבדיקה, נבקשכם להעביר מספר מסמכים:

1. **מסמך המכיל המלצה לביצוע הבדיקה והאבחנה רפואית בשפה אנגלית תחום על רופא.** (למשל: סיכום רפואי)
2. **טופס יותר מודיע והסכמה התחום על-ידי הנבדק.** (הטופס מצורף)
3. **דוח פתולוגי**

אם כל המסמכים יש להעביר למרכז השירות בדוא"ר **roche.com@israel.foundation** או לפקס מספר **09-9737766**.

**שלב 2 - הזנת המידע** למעבדה לפתולוגיה או **איסוף דגימת דם.** לאחר קבלת כל המסמכים, מעבד המעבדה לפתולוגיה בקשה לדגימה והנחיות לשליחתה, או יתואם מועד לביצוע בדיקת דם על-ידי אחות/מטפלת ובאמצעות ערכה ייעודית של הבדיקה.

**שלב 3 - הסדרת תשלום ושליחת הדגימה למעבדה של פאונדיישן מדיסין.**

הדגימה המוכנה תשלח למעבדה בשירות משלוחים ייעודי.

**שלב 4 - ביצוע וניתוח הפרופיל הגנומי של הגידול במעבדה.**

במעבדה יבוצע תהליך ריצוף הדנ"א ולאחר מכן מומחים לגנומיקה של הסרטן ינתחו את התוצאות ויתאימו לשינויים הגנומיים שנמצאו, ככל שנמצאו, טיפולים מכווני מטרה ומחקרים קליניים הרלוונטיים לגידול הסרטני של הנבדק.

**שלב 5 - קבלת דוח תוצאות והמעבדה לרופא המטפל, לפתולוג ולנבדק.**

התשובות יכין שתקבלנה מהמעבדה, שתלחנה בדוא"ר (שנרשם לנבדק). בשליחה מאובטחת לרופא המטפל ולנבדק, המשך הטיפול בהתאם לממצאי הבדיקה יהיה על ידי הרופא המטפל.

##### התמורה עבור השירות

עלות ביצוע בדיקת Foundation One CDx או Foundation One Liquid CDx הינה 20,000 ש"ח. כחלק מתהליך הנגשת הבדיקה למטופלים, המחיר בהנחה הינו 16,000 ש"ח.

עלות ביצוע בדיקת Foundation One HEME הינה 25,000 ש"ח. כחלק מתהליך הנגשת הבדיקה למטופלים, המחיר בהנחה הינו 21,000 ש"ח.

ניתן לשלם באמצעות כרטיס אשראי, עד ששה תשלומים ללא ריבית או באמצעות העברה בנקאית.

השירות יבוצע רק לאחר קבלת מלוא התמורה לעיל אצל רוש. במקרה של מימון מלא או חלקי של חברת ביטוח – יש לידע את מרכז השירות של רוש ולקבל אישור רוש על קבלת כתב התחייבות תחום על ידי חברת הביטוח לשיעור רצון רוש והשלמת סכום ההשתתפות העצמית (ככל שקיים) על ידי הנבדק בדרכים לעיל.

ההשתתפות העצמית הנדרשת לקבלת מסמכים ממוחשבים בהתאם לסעיף 18' בהוראות מס הכנסה (ניהול פנקסי חשבונות), תשל"ג-1973.

##### אפשרויות מימון נוספות

לנוחיתכם, להלן מידע על אפשרויות מימון נוספות לבדיקה. מומלץ לבחון פרטינית זכאותכם מול הגופים הרלוונטיים:

**קופת חולים כללית** - לביטוח גובה הכיסוי של קופת חולים כללית, אגף התקשורת למספר \*2700 שלושה 3.

**קופת חולים מאוחדת** - ניתן לפנות למספר \*3833 לבירור החוזר במסגרת ועדת החריגים של השב"י.

**ביטוחי ביטוח** - בדיקות פאונדיישן מדיסין מקובלות בחלק גדול מפוליסות הבריאות הארץית (פרט/קולקטיבי) שמשווקות היום בישראל, גם ביטוחי מלוצה והסכמה התחום על-ידי הנבדק. למשל דרך הקמות העובדת.

בחלק מהמקרים לא קיים סעיף ספציפי המכסה את הבדיקה, יש לחפש את הכיסוי הרלוונטי בפרקי הפוליסה השונים. את הכיסוי ניתן למצוא בפרקים הרלוונטיים (פרק הניתוחים, פרק ההשתלות, פרק התרופות או פרק הטיפולים האמבולטוריים) תחת הכותרות הבאות:

- יחסית עבור בדיקה פתולוגית
- כיסוי עבור בדיקה גנטולוגית
- כיסוי עבור טכנולוגיה מתקדמת
- בדיקות מעבדה לגידולים ממאירים
- בדיקות אבחון לסרטן
- בדיקת אבחון להתאמת טיפול לחולה סרטן
- אבחון וטיפול בסרטן
- אבחון להתאמת תרופה בעת טיפול כימותרפי

**ובנוסף להן ייתכנו הגדרות נוספות מוגנות**

בהתאם להסדרים עם חברות הביטוח ניתן להגיש להגיש שאילתא דרך מרכז השירות שלנו לביטוח גובה ההשתתפות בפוליסה, אשר מזינה ממוצר ביטוחי אחד לאחר. ניתן לבדוק זאת גם מול סוכן הביטוח שלך או חברת הביטוח, ובנוסף אנו מציעים שירות מיצוי זכויות ביטוח בריאות פריימי לזמיני הבדיקה - הכוונה ל"חולי הביטוח" לבחינת כלל הפוליסות הקיימות לנבדק.

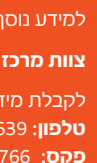
##### ביטול השירות

ככל שהנבדק יבקש לבטל את השירות הוא יוכל לעשות כן בהודעה בכתב שתשלח למשרדי רוש בכפוף לתנאים שלהלן:

ככל שהשירות בוטל טרם חלפו 5 ימי עסקים מועד שליחת הדגימה למעבדת FMI בחו"ל תושב לנבדק ו/או לגורם המשלם (לדוג' חברת הביטוח, קופ"ח או עמותות חולים), לפי העניין, מלוא התמורה שהועברה על ידם בפועל לרוש.

ככל שהבדיקה בוטלה לאחר 5 ימי עסקים ממועד שליחת הדגימה למעבדת FMI בחו"ל ו/או לאחר שהופק דוח תשובות/תוצאות, לא תושב התמורה בחזרה.

המידע המוצג בברושור זה אינו בגדר המלצה או יעוץ רפואי או ביטוחי ואינו תחליף להתייעצות אנשי המעבדה המתאימים.



חברת פאונדיישן מדיסין מיוצגת בישראל על ידי חברת רוש פרמצבטיקה (ישראל) בע"מ. חברת רוש היא חברת ביו-טכנולוגיה, שפיתחה ומפתחת תרופות חדשניות בתחום האונקולוגיה, מחלות זיהומיות, אימונולוגיה, מחלות עיניים ומחלות סרטן.

רוש פרמצבטיקה (ישראל) בע"מ מהווה חלק מחטיבת התרופות של קבוצת רוש העולמית. החברה מתמקדת במחקר קליני, שיווק ורגולציה בתחומי הסרטן, ראומטולוגיה וזיהולוגיה.

הגנת רוש חברה בשנת 2015 עם חברת פאונדיישן מדיסין, Foundation Medicine Inc., המובילה בעולם בפענוח המידע הגנטי והנשבות לחולי הסרטן ולאוונטורים. במטרה להרחיב את מגוון האפשרויות להתאמת טיפול מיטבי לחולי סרטן, רוש מייצגת את החברה בישראל ומבצעת את כל התהליכים הקשורים בהזמנת הבדיקה, ביצועה ומתן תוצאותיה.

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

**שעות מענה טלפוני ימי פעילות:**  
א'-ה' וחול המועד: 08:30 - 18:00  
א' ונוסף: 08:30 - 12:30

**למידע נוסף על הבדיקה בקרו באתר:** <http://foundationone.co.il>  
דואר אלקטרוני: [Israel.foundation@roche.com](mailto:Israel.foundation@roche.com)