

**ד"ר דינה רוזנברג, בוגרת תואר שלישי במדעי הרפואה בטכניון. משנת 2013 עובדת במעבדה המטולוגית ברמב"ם ועוסקת בעיקר בפיתוח בדיקות מולקולריות חדשות על ידי שימוש בטכנולוגיות מתקדמות.**

מחלות מיאלופרוליפרטיביות הן תת קבוצה של ממאירויות המטולוגיות המאופיינת בריבוי יתר של תאים בשלים של השורה המיאלואידית. קבוצת מחלות זו כוללת בעיקר את Polycythemia vera, Myelofybro-sis ו-Essential thrombocytemia. המחלות הן הטרוגניות מאוד, בעלות ביטויים קליניים שונים, מהלך שונה של המחלה וכן פרוגנוזה שונה.

בדיקות מולקולריות – בדיקות לזיהוי שינוי גנטי, מסיעות במתן אבחנה מדויקת, קביעת חומרת המחלה וכן מזהות סמן רגיש למעקב אחר שארית המחלה במהלך הטיפול. בעשור האחרון פותחו טכנולוגיות חדשות לריצוף גנטי – NGS-Next Generation Sequencing אשר תרמה רבות להבנת הפתופיזיולוגיה של מחלות מיאלופרוליפרטיביות. בהסתמך על ממצאים גנטיים חדשים פותחו שיטות ניקוד (Scoring system) הקובעות את מידת הסיכון של המחלה ומסיעות בהחלטות טיפוליות כגון השתלת מח עצם. שיטות ניקוד אלה דורשות ממעבדה קלינית לבדוק מספר רב של גנים עבור כל מטופל.

במעבדה המטולוגית ברמב"ם פותחה בדיקת NGS הבודקת מוטציות ב-12 גנים. חלק מהגנים מסיעים לאבחן מחלות מיאלופרוליפרטיביות וחלק מהגנים משמשים לקביעת מידת הסיכון של המחלה ותומכים בהחלטות טיפוליות כגון השתלת מח עצם. כמו כן, בשנים האחרונות ישנם פיתוחים של תרופות המכוונות באופן ספציפי לחלבון או מסלול מסוים הפגוע על ידי מוטציה בגן ידוע. לכן, זיהוי מוטציות בגנים אלו יכול לאפשר התאמת טיפול ספציפי.

פיענוח תוצאות NGS הינו מורכב ודורש התמקצעות מיוחדת ונסיון. כאשר מזהים שינוי גנטי, יש צורך לוודא כי מדובר בשינוי אמתי ולא ארטיפקט. לאחר מכן, צריך לבדוק האם שינוי זה גורם לשינוי פתולוגי בחלבון ואכן משמעותי בפתופיזיולוגיה של המחלה. בדיקה זו נעשית על ידי שימוש במאגרי מידע ותוכנות מחשב המנבאות את השינוי בחלבון בעקבות השינוי ברצף הגנטי.

מתן תשובה מהימנה ומקצועית של תוצאות פאנל גנטי בטכנולוגיית ה-NGS מסיעת רבות באבחנה, פרוגנוזה והתאמת הטיפול המתאים ביותר לכל מטופל.