

"אבחון מחלות המטולוגיות נדירות – הדור הבא כבר כאן" ד"ר אורלי דגני

המעבדה להמטולוגיה מולקולארית, בבית חולים שניידר מהווה מרכז מוביל, כלל ארצי, לאבחון מחלות המטולוגיות נדירות וכישלונות מח עצם (IBMF) שעוברות בתורשה. ידועים כיום מספר רב של גנים המעורבים במחלות ההמטולוגיות השונות.

חלק ממחלות אלו עלולות להתבטא כפגיעה בשורת דם בודדת (נויטרופניה, טרומבוציטופניה, אנמיה) וחלקן פוגעות בכלל שורות הדם עם הופעה של פנציטופניה. במחלות אלו נראה לרוב, מומים מולדים וביטויים במערכות שונות בנוסף למערכת ההמטופוייטית, הבאים לעיתים לידי ביטוי אף לפני כשל מח העצם. חלק ממחלות אלו קשורות בטרנספורמציות ממאירות, התפתחות לוקמיה, וכן התפתחות גידולים סולידיים.

דוגמאות לתסמונות אשר גורמות לאנמיה בלבד:

.Congenital Dyserythropoietic Anemias, Diamond–Blackfan anemia

דוגמאות לתסמונות אשר גורמות לפנציטופניה:

.Fanconi's anemia, Dyskeratosis Congenita

לא תמיד הסימנים הקליניים ספציפיים דיים ומאידך אבחנה מדויקת מאפשרת לתת לחולה טיפול מיטבי במחלתו. במקרה של מחלות קשות בהן החולים תלויים בעירוי דם לכל חייהם, יש חשיבות רבה ליעוץ גנטי, ביצוע אבחנה טרום לידתית, קביעת אינדיקציה להשתלת מח עצם ובדיקה האם תורם מח העצם מהמשפחה, פסול לתרומה בגלל זיהויו כנשא.

לחולים אלו ולבני משפחתם אנו מציעים, מזה כשלוש שנים, בדיקה גנטית של ריצוף כלל גנומי ממוקד.

טכנולוגיות ריצוף הדנא בשיטת Targeted Next Generation Sequencing מאפשרות לאתר מוטציות במספר גדול של גנים בבדיקה יחידה. ניתן למקד את הריצוף בקבוצת גנים בעלי עניין מיוחד, בעזרת העשרה של גני המטרה וביצוע ריצוף עמוק של אותם גנים. שיטה זו מאפשרת לקבל בזמן קצר ובעלות נמוכה יחסית תשובה גנטית למחלות אלו, גם כאשר הגן נדיר או ההופעה הקלינית של המחלה אינה טיפוסית.