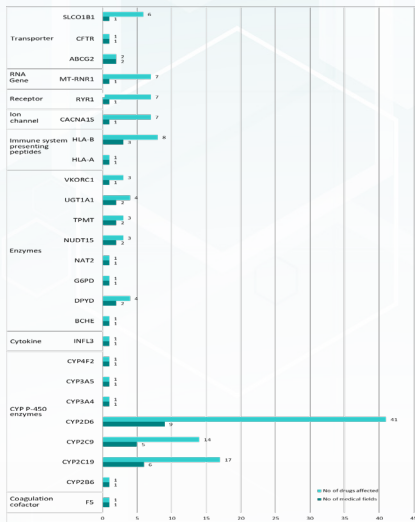


ההיתכנות והתועלת של פרשנות קלינית לבדיקות פרמקוגנטיות בתיק הרפואי בחולים אמבולטוריים באיחוד האמירויות הערביות - מחקר פיילוט

ד"ר שירי גיא אלפנדרוי, מגר' אייאת איסא¹, ד"ר ג'וליה סימונס¹, ד"ר חן פופילסקי¹, פרופ' דניאל קורניק¹

ד"ר יסמין מאהר², ד"ר ג'יאנינה סטסטץ², ד"ר מוחמד מסעוד אלאם², ד"ר ינדר' ונטורה²

¹ סיגנל אי-הלת', סביון ישראל, ² 'Abu Dhabi Stem Cell Center', אבו דאבי, איחוד האמירויות



התפלגות תרופות מושפעות גנטית
לתחומים רפואיים, בהתאם לשיוכן
לפרמקוגן

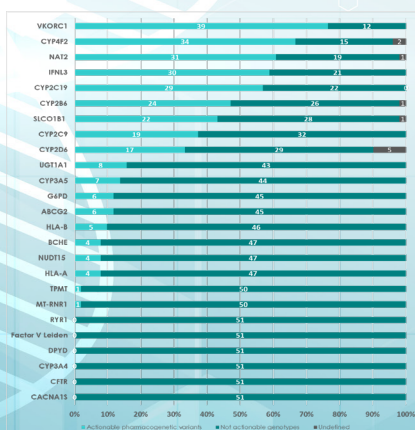
התרופות סווגו ל- 15 תחומים רפואיים מרכזיים

(כגון: פסיכיאטריה, קרדיולוגיה, הרדמה, אונקולוגיה, נוירולוגיה, מחלות זיהומיות, כאב, גסטרואנטרולוגיה, אימונולוגיה, גינקולוגיה, נוירואימונולוגיה, ראומטולוגיה).

השכיחות הגבוהה ביותר של וריאנטים גנטיים בעלי השלכה קלינית נצפתה עבור הגנים המקודדים ל: IFNL3, NAT2, CYP4F2, VKORC1, CYP2C9, CYP2B6, SLC01B1, CYP2C19, CYP2D6-I. ממוצע הווריאנטים הגנטיים למטופל היה 1.6 ± 5.6 , כאשר 47% מהמטופלים נצפו אינטראקציות פרמקוגנטיות הרלוואנטיות לטיפול התרופתי הנוכחי. פוטנציאל לאינטראקציה פרמקוגנטית עתידית עם התרופות שנכללו בפאנל עמד על 12.2 ± 24 תרופות שונות למטופל.

מסקנות

זיהוי אינטראקציות פרמקוגנטיות בהן נדרשת התערבות והצגת התראות לרופא באמצעות האלגוריתם של מערכת תומכת החלטה נמצאו אפשריים. כל המטופלים זוהו כנשאים של וריאנטים גנטיים עם פוטנציאל לאינטראקציות המצדיקות התערבות. ב-1 מתוך כל 2 מטופלים נצפו אינטראקציות פרמקוגנטיות הרלוואנטיות לתרופות נוכחיות. לאור תוצאות אלו אנו צופים כי ביצוע בדיקות פרמקוגנטיות, הטמעת התוצאות בתיק הרפואי והנגשת המידע לרופא בהיקף נרחב כחלק ממכלול השיקולים הקליניים, צפויים לשפר את בטיחות ועילות הטיפולם התרופתיים.



תוצאות הריצוף הגנטי

מספר המטופלים בעלי וריאנטים גנטיים ברי פעולה בכל אחד מ-25 הפרמקוגנים.

כל 51 החולים (100%) נשאו לפחות וריאנט
גנטי אחד בר פעולה
(ממוצע למטופל 1.6 ± 5.6).

רקע

טיפול תרופתי מותאם גנטית הוא חלק מהחזון של רפואה מותאמת אישית. למרות ההתקדמות המדעית והקלינית בתחום, היישום נותר מוגבל. ריצוף גנטי מקדים והטמעת המידע בתיק הרפואי הממוחשב למתן התראות מקוונות על אינטראקציה בין תרופה לפנוטיפ הצפוי של המטופל, כחלק ממערכת תומכת החלטה, מאפשרת הנגשת המידע לרופא המטפל בעת קבלת ההחלטה הקלינית ויכולה לסייע לו לצפות מראש התגובה לטיפול, לאפשר אופטימיזציה במינון התרופתי ולהפחית את הסיכון לתופעות לוואי חמורות ומסכנות חיים.

מטרת המחקר

לבחון ההיתכנות והתועלת בהטמעת מודול פרמקוגנטי כחלק ממערכת תומכת החלטה, במטופלים אמבולטוריים שעברו ריצוף גנטי מקדים.

שיטות

במחקר עוקבה פרוספקטיבי ראשוני זה, כללנו מטופלים אמבולטוריים משני מרכזים רפואיים באיחוד האמירויות, שנבחרו על ידי 6 רופאים ועברו ריצוף גנטי באמצעות next generation sequencing. השתמשנו בפאנל של 25 פרמקוגניים, אליהם משויכות 114 תרופות, עבורן ישנן המלצות קליניות מבוססות רפואית מדרגת הוכחה גבוהה לשינוי ברישום התרופות, של לפחות אחד מהארגונים המובילים בתחום: CPIC, DPWG וה-FDA. תוצאות הגנוטיפי תורגמו לפנוטיפי צפוי ויחד עם נתונים דמוגרפיים, אבחנות ותרופות כרוניות, עברו עיבוד על ידי האלגוריתם הפרמקוגנטי של המערכת תומכת ההחלטה של Seegnal®.



תוצאות

המחקר כלל 51 מטופלים (ממוצע ± סטיית תקן) בגיל 40.0 ± 12.8 שנים, 67% נשים, אשר נטלו 4.4 ± 3.9 תרופות, עם 4.5 ± 2.3 אבחנות רקע כל אחד. אצל כל המטופלים נצפה לפחות וריאנט גנטי אחד בעל פוטנציאל לאינטראקציה פרמקוגנטית בעלת השלכה קלינית על בחירה, התאמת מינון או מעקב אחר הטיפול התרופתי.