ממצאים משניים בגנים בעלי משמעות קלינית באוכלוסיית הביובנק: שכיחות ומשמעות

ד"ר דנה ארד[1], הגב' ירדנה קוסובסקי[2], פרופ' שי בן שחר[3]

מנהלת ביובנק, המחלקה לרפואה מותאמת אישית, כללית חדשנות[1], המרכז הגנומי, כללית[2], מנהל המחלקה לרפואה מותאמת אישית, כללית חדשנות[3]

רקע

קוהורטי הביובנק לא כוללים בד"כ אנליזה של ממצאים משניים של גנים בעלי משמעות קלינית לסיכון למחלות (אלא אם הם חלק ממטרת מחקר ממוקד לנושא). במסגרת שת"פ כללית-פסיפס נערכה אנליזה של ממצאים משניים למתנדבי הביובנק על סמך המלצות ארגון הגנטיקאים האמריקאי.

.

מטרות

להעריך את שכיחות הממצאים המשניים בגנים בעלי משמעות קלינית בקרב אוכלוסיה בריאה של מתנדבי הביובנק.
לתאר את הוריאנטים הפתולוגיים העיקריים והמחלות העיקריות להן הם מעלים את הסיכון.

.

שיטות

ביצוע אנליזה לממצאי הריצוף הגנטי המלא. האנליזה בוצעה ל- 81 גנים בעלי סיכון למחלות על סמך המלצות ארגון הגנטיקאים האמריקאי (ACMG SF v3.2).
סיווג הוריאנטים לפי הקריטריונים של ACMG/AMP וסיכומם ביחס לסוג הממצא הגנטי וסוג המחלה.

תוצאות

ל-901 מתוך 36,275 מתנדבים היו ממצאים משניים ברי דיווח מסוג:
Likely pathogenic/Pathogenic

2.48%

ממצאים ע"פ סוג המחלה

מחלות סרטן תורשתיות

55.8%

מחלות לב

31.6%

מחלות מטבוליות ואחרות

12.6%

וריאנטי מייסד מסוג BRCA1/2

29.7%

מסה"כ הממצאים המשניים

3 וריאנטים של גן אשכנזי מייסד, הופיעו אצל 268 נשאים:

BRCA1 c.68_69delAG	132
BRCA2 c.5946delT	95
BRCA1 c.5266dupC	41

סיכום והמלצות

שכיחות הממצאים המשניים בגנים בעלי משמעות קלינית באוכלוסיית הביובנק דומה לשכיחות המופיעה במחקרים בעולם. הגנים העיקריים שעלו הם גנים עם וריאנטים מסוג BRCA1/2.
זיהוי מוקדם של ממצאים משניים בקרב אוכלוסייה של מתנדבים למחקרי הביובנק מאפשר מתן ייעוץ גנטי וטיפול מותאם אישית, פרואקטיבית, עוד לפני הופעת הסימפטומים בשלב מאוחר יותר של המחלה.

.

danaarad@clalit.org.il