

# נתוני פסיפס

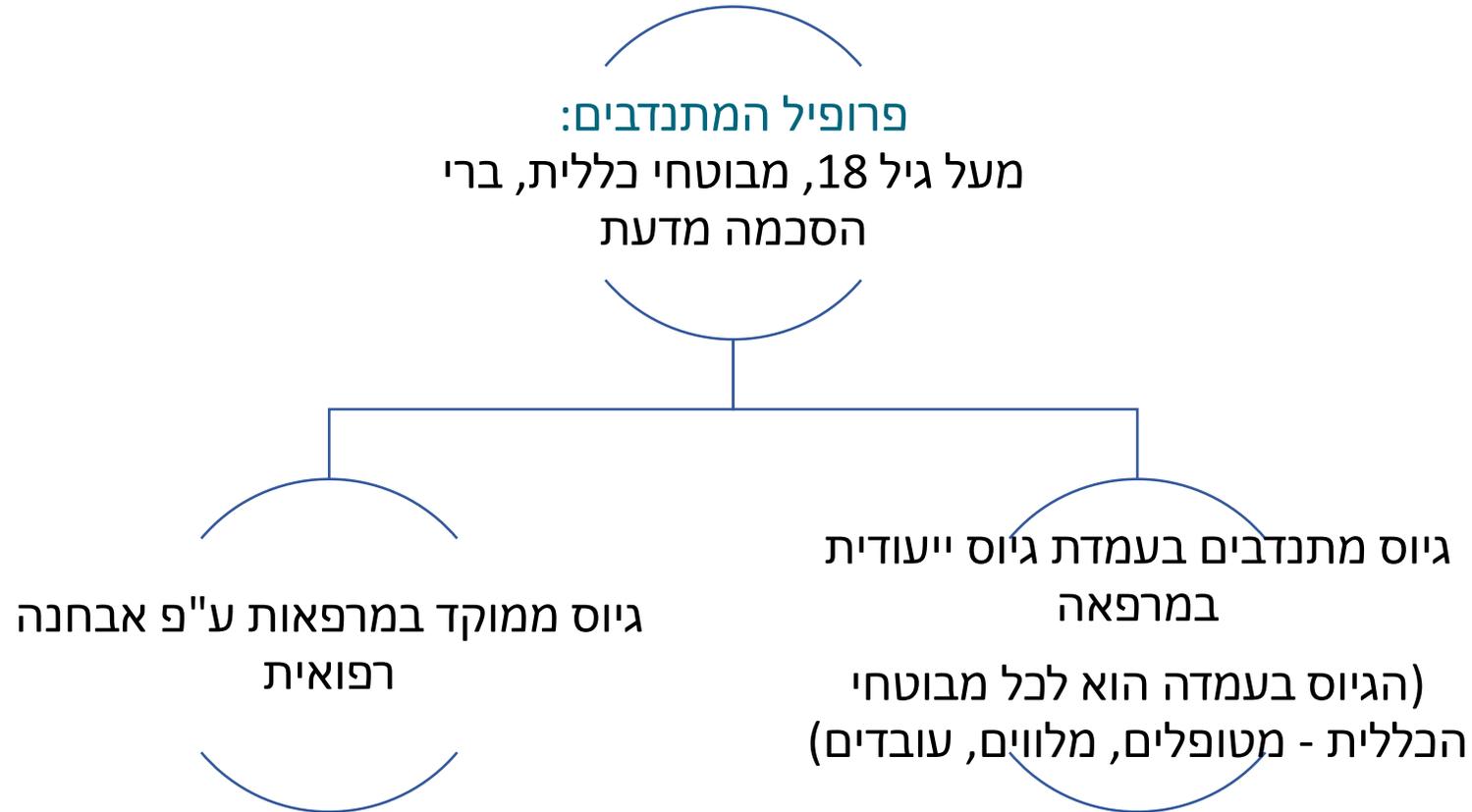


# פסיפס- רקע

- מיזם לאומי להקמת תשתית מחקר לאומית של נתונים רפואיים ודגימות ביולוגיות ממאות אלפי מתנדבים ומתנדבות.
- סביבת מחקר בריאות לאומית אשר תשלב יכולות טכנולוגיות ישראליות מתקדמות עם מידע רפואי עבור פיתוח פתרונות עתידיים של רפואה מותאמת אישית.
- פלטפורמת המחקר תהיה נגישה למחקרים אקדמאיים ולתעשייה עפ"י אישורים שיתקבלו בוועדת ההיגוי הארצית.



# גיוס המתנדבים

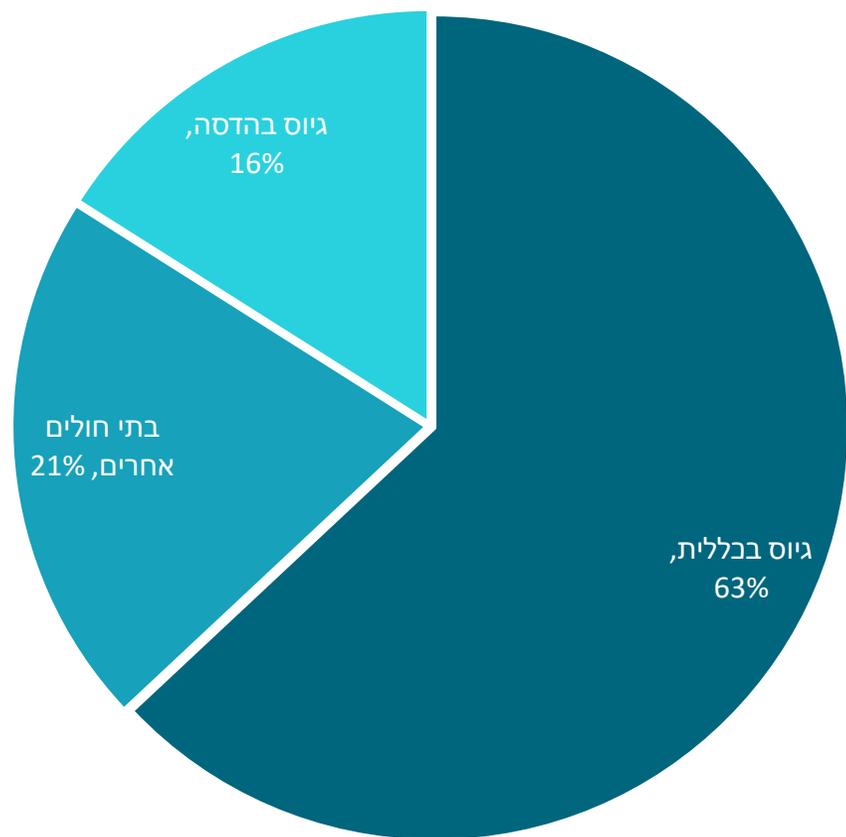


נלקחת מבחנה אקראית עם מס' פסיפס, הנסרקת  
למאגר כדי לשייכה למתנדב ומתקבל מספר פסיפס  
המלווה את הדגימה עד לריצופה

המגייס בודק כי המתנדב חבר קופ"ח כללית ולא קיים כבר  
במאגר פסיפס (התנדב בעבר) + החתמה על הסכמה  
מדעת מקוונת

# גיוס מתנדבים (מבוטחי הכללית)

- סה"כ גיוס מתנדבים לפסיפס מכלל המוסדות (נכון ל- 28.4.25): 57,266 מתוכם 36,291 התנדבו במוסדות הכללית.



## גיוס במוסדות הכללית:

- בי"ח בילינסון- 10,866 מבוטחים (תחילת גיוס 2/23)
- בי"ח סורוקה- 6,664 מבוטחים (תחילת גיוס 5/23)
- בי"ח כרמל- 5,676 מבוטחים (תחילת גיוס 8/23)
- מרפאת לין- 6,813 מבוטחים (תחילת גיוס 12/23)
- בי"ח מאיר- 6,272 מבוטחים (תחילת גיוס 7/24)

## גיוס מחוץ לכללית:

- הדסה עין כרם- 9,395 מבוטחים
- איכילוב- 6,470 מבוטחים
- שיבא- 4,373 מבוטחים
- וולפסון- 737 מבוטחים

\*המספר כולל גיוס מתנדבים למחקרים ספיציפיים ומתנדבים שאינם מבוטחי הכללית

# Actionable Genes

- הקולגה האמריקאי לגנטיקה- ACMG הגדיר רשימת גנים Actionable
- הגנים נקבעים ע"י וועדה
- נועד לדיווח במקרים בהם מבוצעת בדיקה גנטית NGS קלינית
- לאחרונה יצא V3.3- 84 גנים ( +3)

Published in final edited form as:

*Genet Med.* 2023 August ; 25(8): 100866. doi:10.1016/j.gim.2023.100866.

## **ACMG SF v3.2 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)**

**David T. Miller<sup>1</sup>, Kristy Lee<sup>2</sup>, Noura S. Abul-Husn<sup>3,4</sup>, Laura M. Amendola<sup>5</sup>, Kyle Brothers<sup>6</sup>, Wendy K. Chung<sup>7</sup>, Michael H. Gollob<sup>8</sup>, Adam S. Gordon<sup>9</sup>, Steven M. Harrison<sup>10</sup>, Ray E. Hershberger<sup>11</sup>, Teri E. Klein<sup>12</sup>, C. Sue Richards<sup>13</sup>, Douglas R. Stewart<sup>14</sup>, Christa Lese Martin<sup>15,16</sup> ACMG Secondary Findings Working Group**

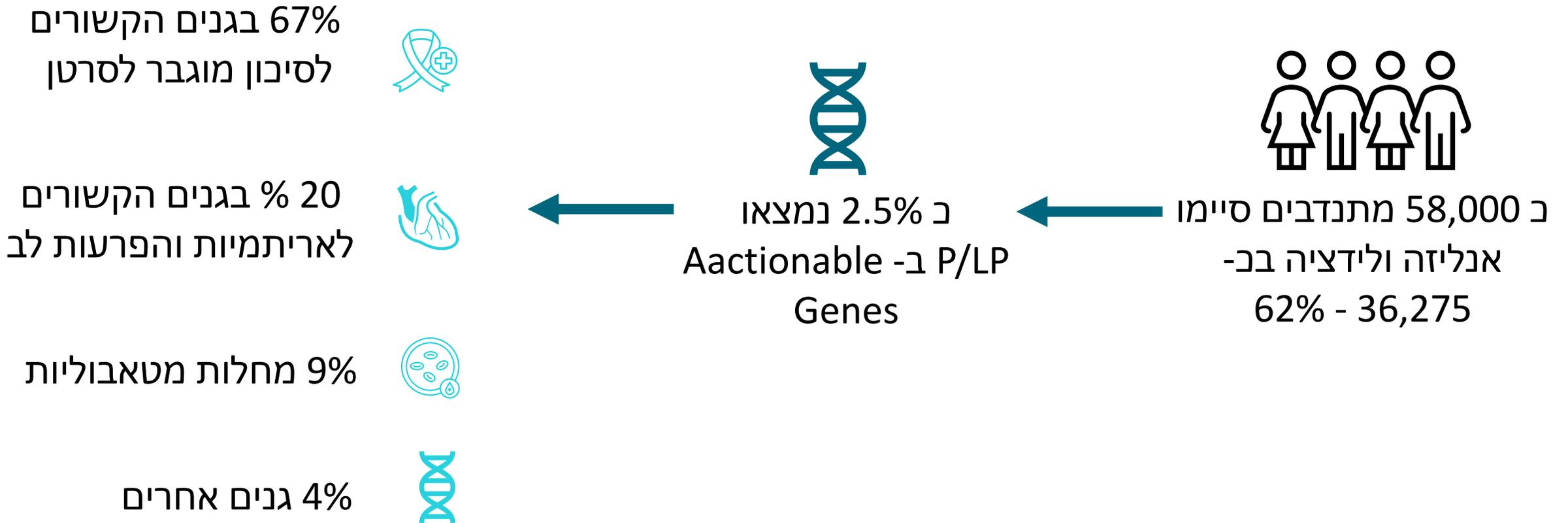
# Psifas-Actionable Genes



לא היה צורך להעביר דו"ח להמשך טיפול במכון גנטי, ולכן הטיפול בענייך הסתיים.

- נבדקו ACTIONABLE GENES לכל נבדק
- לא טרוויאלי
- דיווח רק על שינויים שמוגדרים P/LP ולפי צורת הורשה מתאימה
- אנליזה אוטומטית+ ידנית+ בדיקה ע"י היועץ
- כל שינוי שדווח עבר ואלידציה קלינית
- לאחר/ במקביל ייעוץ גנטי
- נמצאו מספר קטן של אי התאמות בכולם בדיעבד איכות נמוכה של ריצוף
- לא דווחו על שינויים מסוג חסרים ועודפים גדולים מסיבות טכניות

# Psifas-Actionable Genes- Results



# Psifas-BRCA1/2 Results

Overall 342 0.93% with P/LP in *BRCA1/2*

- BRCA1: c.68\_69delAG (0.36%)
- BRCA2: c.5946delT (0.26%)
- BRCA1 c.5266dupC (0.11%)
- Other BRCA1/2 variants: 0.2%
- 35/342 (10.2%)

Comparable to Clalit results in the Ashkenazi *BRCA* screening

# Psifas- other cancer predisposition genes

Overall 0.2%

- MLH1- 5 pts
- MSH2-17 pts
- MSH6- 34 pts
- MUTYH (homozygote)- 10 pts
- PMS2-14 pts

- MEN1-2pts
- PTEN- 5 pts
- RET-9 pts
- TP53-16 pts
- TSC1-1 pts
- VHL- 3 pts
- WT1- 1 pt

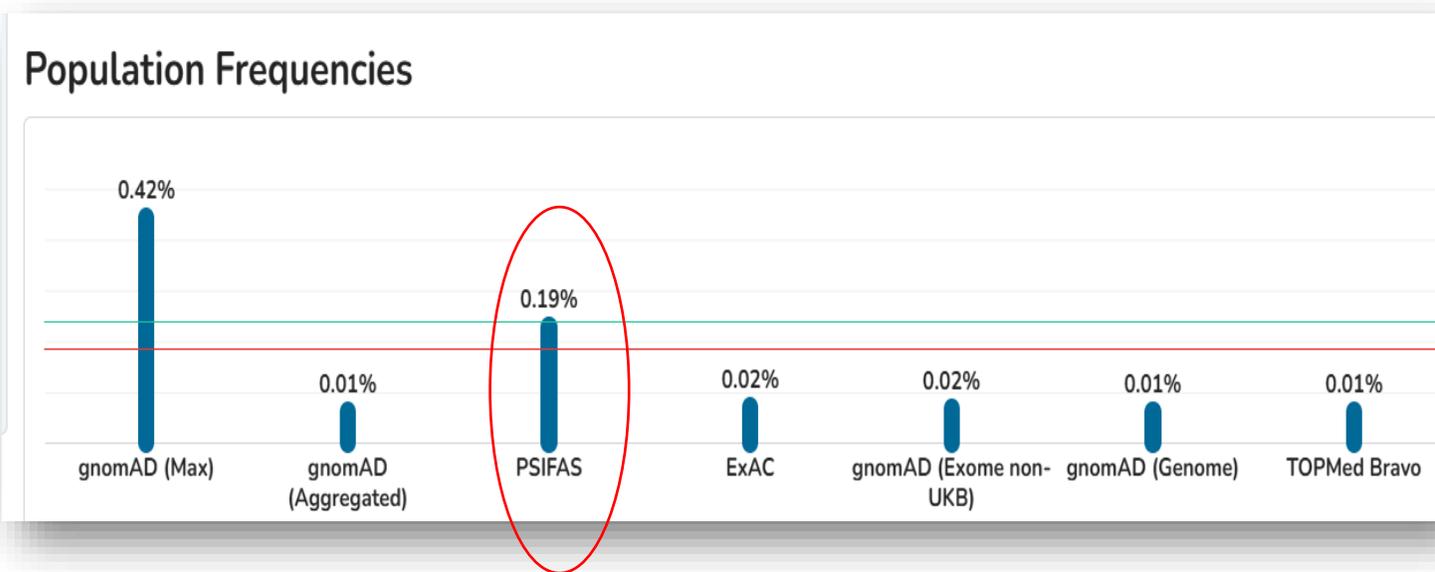
# למה מוצאים שינויים הקשורים למחלות קשות בקרב המתנדבים?

- חדירות לא מלאה
- ביטוי משתנה
- גיל המתנדבים
- הטיות?
- מה קרה בייעוץ הגנטי?

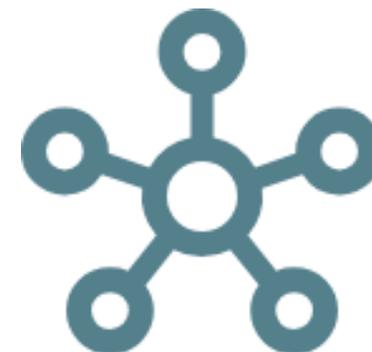


# "רווחים" אחרים מהפרויקט

יצירת REFERENCE של אוכלוסייה ישראלית



# BRCA Clinic



# מחקר תוך שימוש בנתוני פסיפס

psifas.org.il

Home - PubMed -... Gmail Franklin Citrix Workspace Clinical Synopsis - #... Harrison's WIZMANN GETACC... Wizmann VPN OpenEvidence

מפסיפס עדכונים

טפסים לצפייה אבטחת המידע והפרטיות קהילת החוקרים מתנדבים

הזמנות להצעות צור קשר עברית

פסיפס

מצטרפים לפסיפס  
המיזם הלאומי לקידום הרפואה בישראל

Privacy - Terms

תודה רבה!

