

טיפול מותאם אישית לחולי סרטן

בשנת 2017 רפואה מותאמת אישית לחולי סרטן הינה נושא מרכזי ומתפתח בעולם הרפואה. תחום זה משלב את תחום הגנטיקה הרפואית והאונקולוגיה, ובמהותו התאמת טיפול אישי המבוסס על בדיקות גנטיות וביולוגיות מתקדמות, הנערכות הן במטופל והן ברקמת הגידול הסרטני.

מהו פרופיל גנטי אישי? לכל אחד מאתנו קיים פרופיל גנטי ייחודי האחראי לתפקוד והתפתחות תאי הגוף ולביטוי של תכונות מסוימות. חלקו של הפרופיל הגנטי ניתן לנו בהורשה מהורינו, בעוד שישנם שינויים גנטיים מסוימים הנרכשים במהלך החיים בדרך כלל כתוצאה מחשיפה לגורמי הסביבה ומתחילים לראשונה אצלנו ואינם עוברים בהורשה לצאצאינו.

שנת 2003 היוותה ציון של פריצת דרך בתחום מיפוי הפרופיל הגנטי האישי. בתום 13 שנות מחקר מקיף וחוצה גבולות, הצליחו חוקרים לפענח את הגנום האנושי הראשון. פריצת דרך זו אפשרה לחוקרים לגלות עד היום כ-4300 גנים האחראיים למחלות שונות, חלקן מחלות סרטן תורשתיות, הניתנות לבידור באמצעות בדיקה ישירה של חומר תורשתי המופק מ דגימת דם או רוק. גילויים אלו מאפשרים כיום להציע למטופל הבנה טובה יותר של מאפייני המחלה וכן דרכי טיפול ומניעה למחלות סרטן מורשות מסוימות, בהתבסס על שיטות אבחון גנטיות.

מהו פרופיל גנטי של הגידול? נוסף על גילויים פורצי דרך אלו, ניתן כיום לייצר פרופיל גנטי וביולוגי של הגידול הסרטני עצמו אצל חולי סרטן. פרופיל זה יכול לאפשר לחולה ולרופאו להתאים טיפולים למקרה הסרטן הספציפי בו הוא לוקה.

במקרים מסוימים, אפיון גנטי מהיר ונכון של מחלת הסרטן באמצעים גנטיים וביולוגיים וכן ומתן טיפול ממוקד בהתבסס עליהם, יכולים לשפר את יעילות הטיפול, לצמצם את שיעור תופעות הלוואי וחומרתן ולהגביר את הסיכוי להשתלט על התפתחות הגידול. כמו כן, טיפול מותאם אישית עשוי להקטין את סיכוי הישנות המחלה.

טכניקות האבחון העיקריות בקשר לגנטיקה של סרטן ושל מחלות המתבטאות בגיל המבוגר הקיימות כיום כוללות:

- **פרמקוגנטיקה**-התאמת תרופה לנבדק לפי ניתוח הפרופיל הגנטי שלו. הבדיקות הגנטיות הללו מאפשרות לצפות מראש את מידת השפעה, חיובית או שלילית, שיכולה להיות לתרופה מסוימת על אדם מסוים.
- **אבחון מולקולרי**-אבחון גנטי המבוצע על רקמת הגידול הסרטני או גידול שפיר בעל פוטנציאל סרטני לאחר הוצאתו מהגוף בביופסיה או במהלך ניתוח. האבחון המולקולארי מתבצע במספר שיטות ובוחן שינויים מולקולריים במספר גדול של גנים בו זמנית בתאי הגידול. הבדיקות כוללות רמות הביטוי של הגנים ברקמת הגידול, איתור מוטציות, חסרים ועודפים גנטיים בשיטות FISH וריצוף גנים מלא. שינויים מולקולריים עשויים לנבא יעילות או עמידות לטיפול תרופתי בתא סרטני.
- **בדיקות המנבאות יכולת תגובה**- מדידת פעילותם ו/או רמתם של גנים מסוימים בתוך תאי הגידול הסרטני על מנת לנבא יותר טוב את מידת היעילות הקלינית של טיפול מסוים.

- **בדיקות לניבוי סיכוי הישנות מחלת הסרטן** - חזרת המחלה לאחר הפוגה או תצגובה ראשונית לטיפול.

חקר הטיפול התרופתי הממוקד נמצא כיום בפיתוח תמידי ובשנים האחרונות נצפתה תנופת השקעות גדולה וייחודית, הודות לאישורן של תרופות חדשות נגד סרטן ומחלות נדירות, בין היתר על-ידי מנהל המזון והתרופות האמריקאי (FDA).

מבין התרופות החדשות שאושרו על ידי ה-FDA במהלך השנים האחרונות בולטות שתי תרופות חדשניות לסרטן הריאות ולסרטן העור מתחום האימונותרפיה. תרופות אלו מסייעות למערכת החיסונית של הגוף להילחם בסרטן על ידי מניעה או האטה של צמיחת הגידול וכן מניעת התפשטות הסרטן.

כמו כן, אושרה ב-2014 תרופה ממוקדת המיועדת לחולות בסרטן השחלה הנושאות פגם גנטי מורש וספציפי בגן BRCA. כפי שצוין לעיל, ניתן לאבחן פגם גנטי זה באמצעות בדיקת דם או רוק. כיום, לא כל סוגי הטיפולים הממוקדים ממומנים על ידי ספקי הבריאות השונים בעולם ובישראל. כמו כן, חלקם של הטיפולים זמינים רק במסגרת ניסויים קליניים. עם זאת, ככל שמגמת המחקר וההשקעות שנצפתה בשנים האחרונות תמשיך להיות חיובית, כך גדל הסיכוי כי יפותחו טיפולים ממוקדים נוספים ויהפכו להיות זמינים יותר.