

נסיכת המדעים אלוהים משחק ביקום בקוביות



בריאות – זה אצלי בגנים! המסע לגילוי רפואה מותאמת אישית

ד"ר יוסי לוי

נסיכת המדעים – www.sci-princess.info

אייקון 2013



One Size fits all





© Original Artist
Reproduction rights obtainable from 
www.CartoonStock.com



"My physician prescribed a customized formulation for me. Here's my DNA sequence."



פארמקוגנטיקה – מדע בין תחומי חדש



רפואה



רוקחות



ביולוגיה / גנטיקה

וכמובן סטטיסטיקה



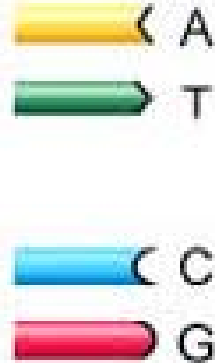
©Qlun * illustrationsOf.com/1055430

מדעי המחשב





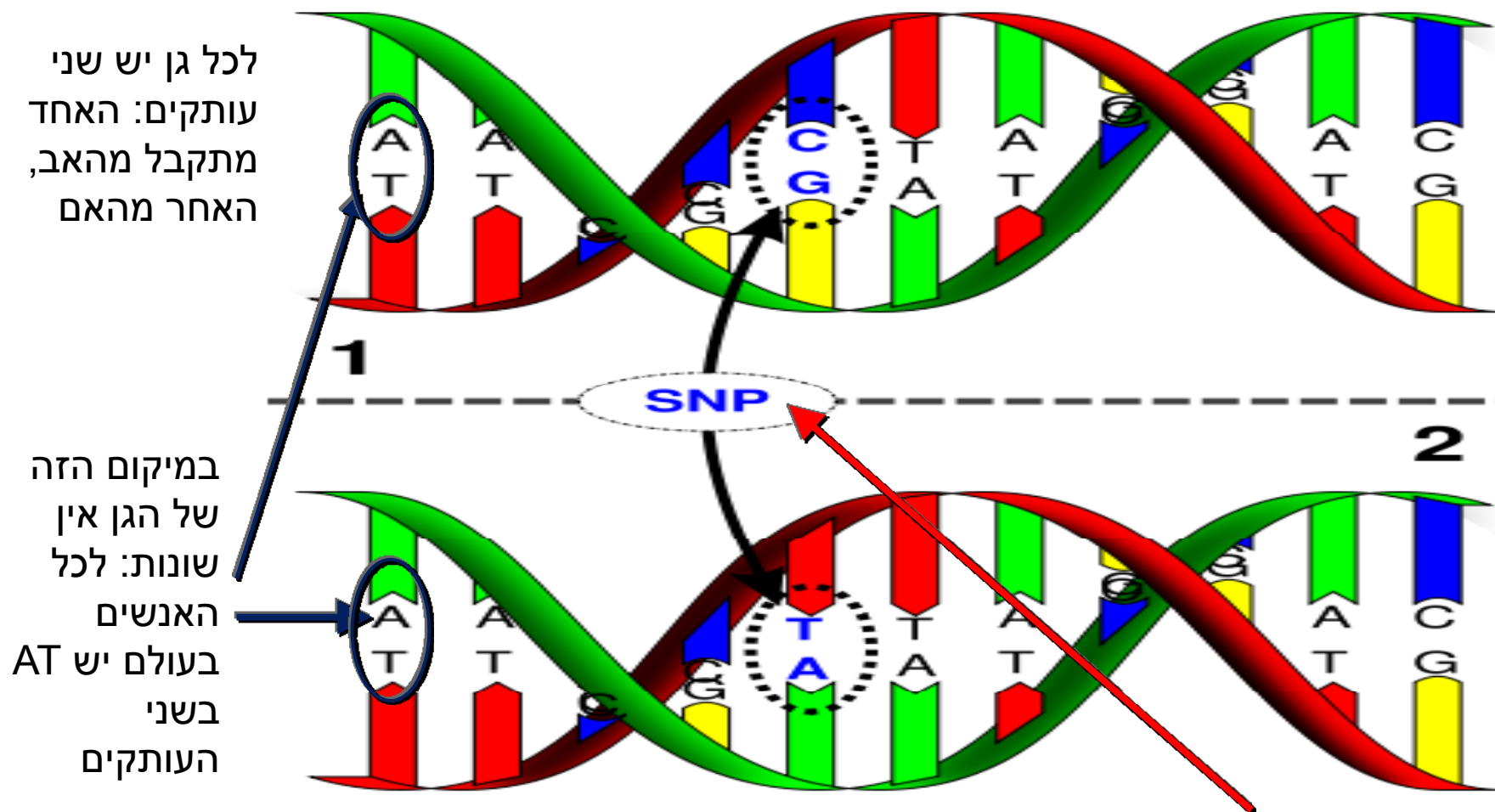
הגנום האנושי



- הגנום האנושי כולל כ-3.5 מיליארד זוגות בסיסים
- נפח אכסון במחשב: כ-70GB
- אורך ה-DNA כ-2 מטר
- יש כ-25 אלף גנים
- 99.3% מה-DNA האנושי זהה בין כל האנשים בעולם
- כל השונות נובעת מ-0.7%



מה נשתנה

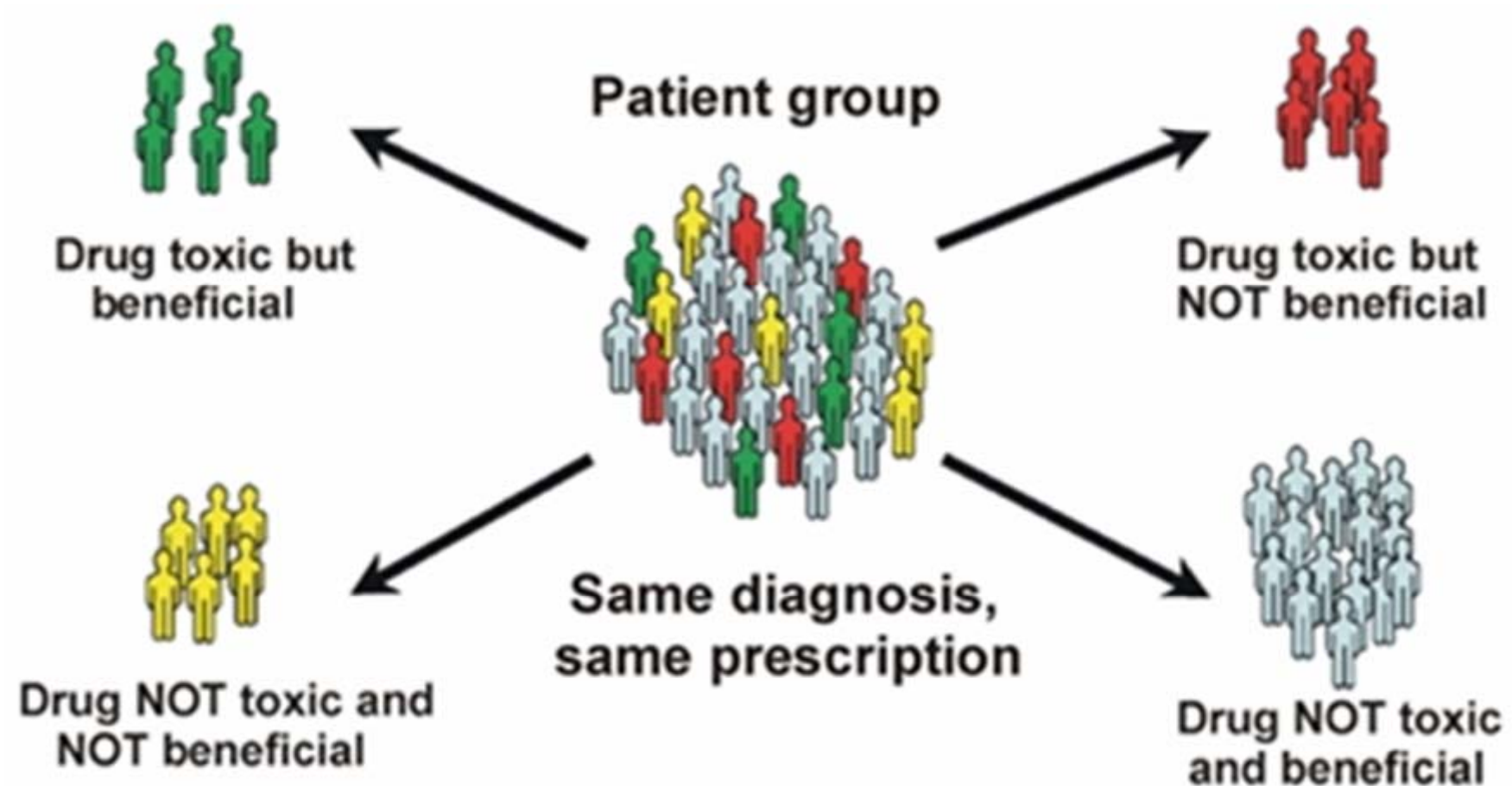


כאן קיימת שונות: לחלק מהאנשים יש AT בעותק אחד של הגן ו-GC בעותק השני, לחלק יש AT בשני העותקים ולחלק יש GC בשני העותקים



טיפול מותאם אישית

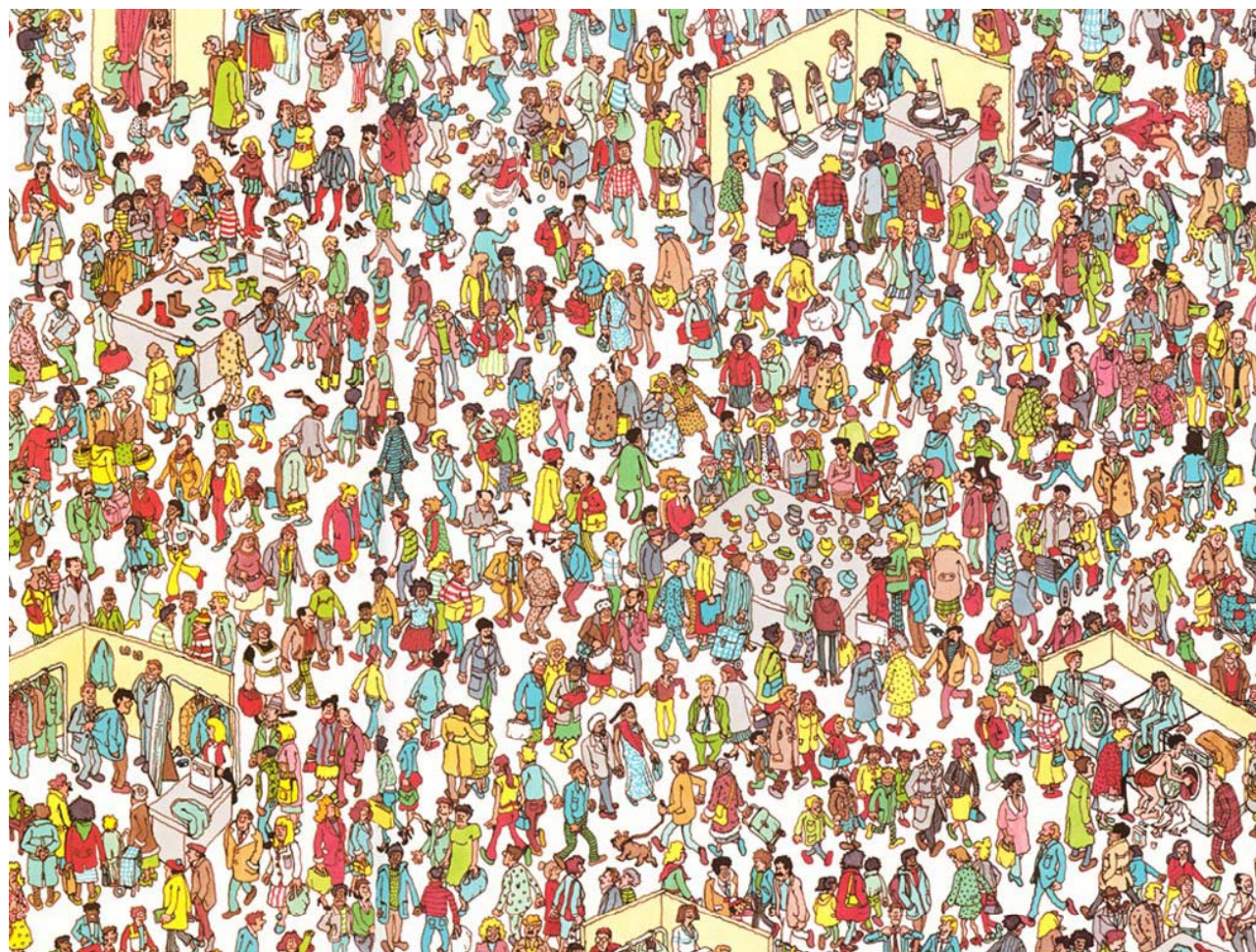
המטרה: לאפיין את ארבעת הקבוצות דרך ה-DNA, לטפל בקבוצה הלבנה ואולי גם בירוקה (תלוי מהן תופעות הלואי)





כדי לאפיין טיפול מותאם אישית יש לענות על שלוש שאלות

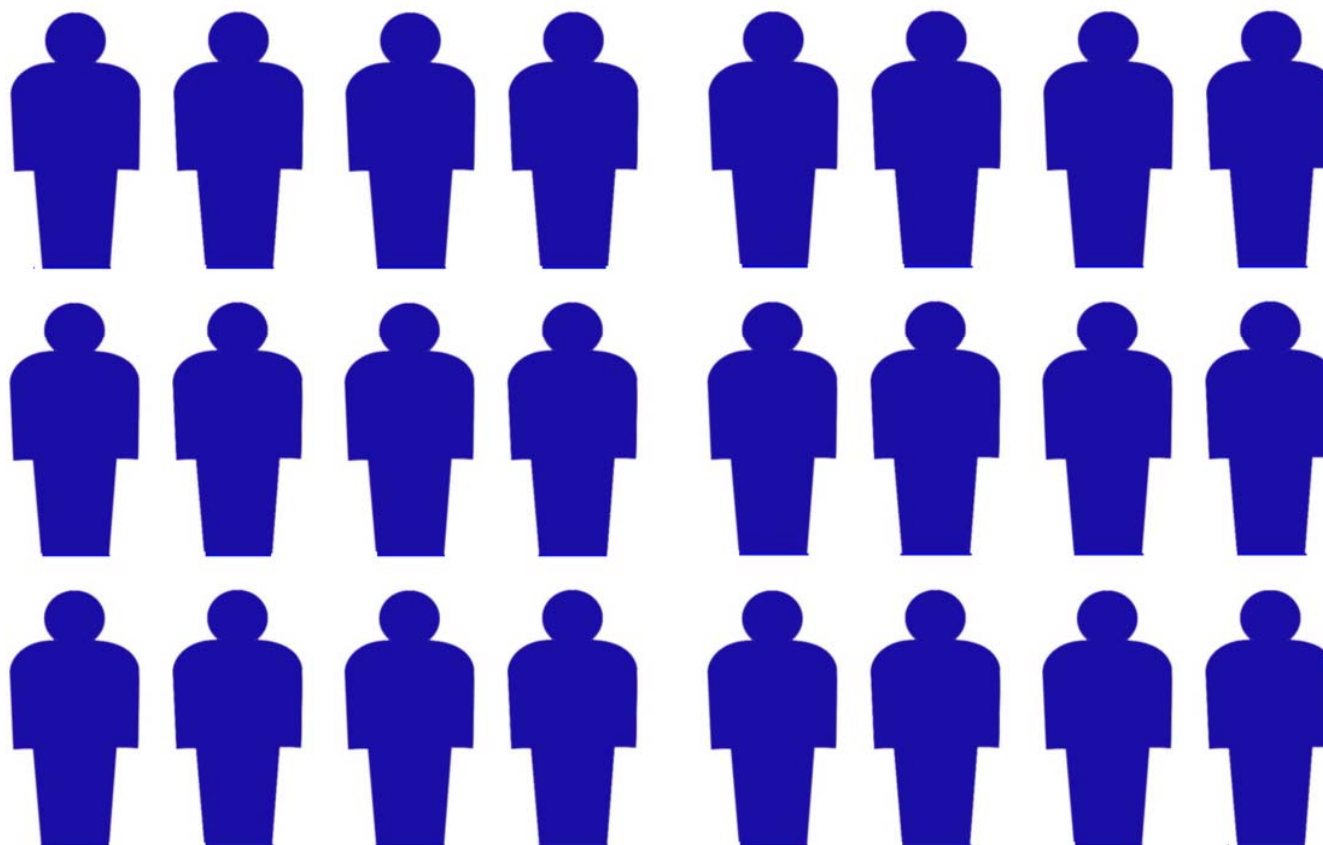
שאלה ראשונה: האם ניתן למצוא גן הקשור לתגובה לטיפול (בהנחה שגן כזה קיים)?





כדי לענות על השאלה נערוך ניסוי קליני

ניקח קבוצת חולים...





ניסוי קליני (Subgroup Analysis Design)

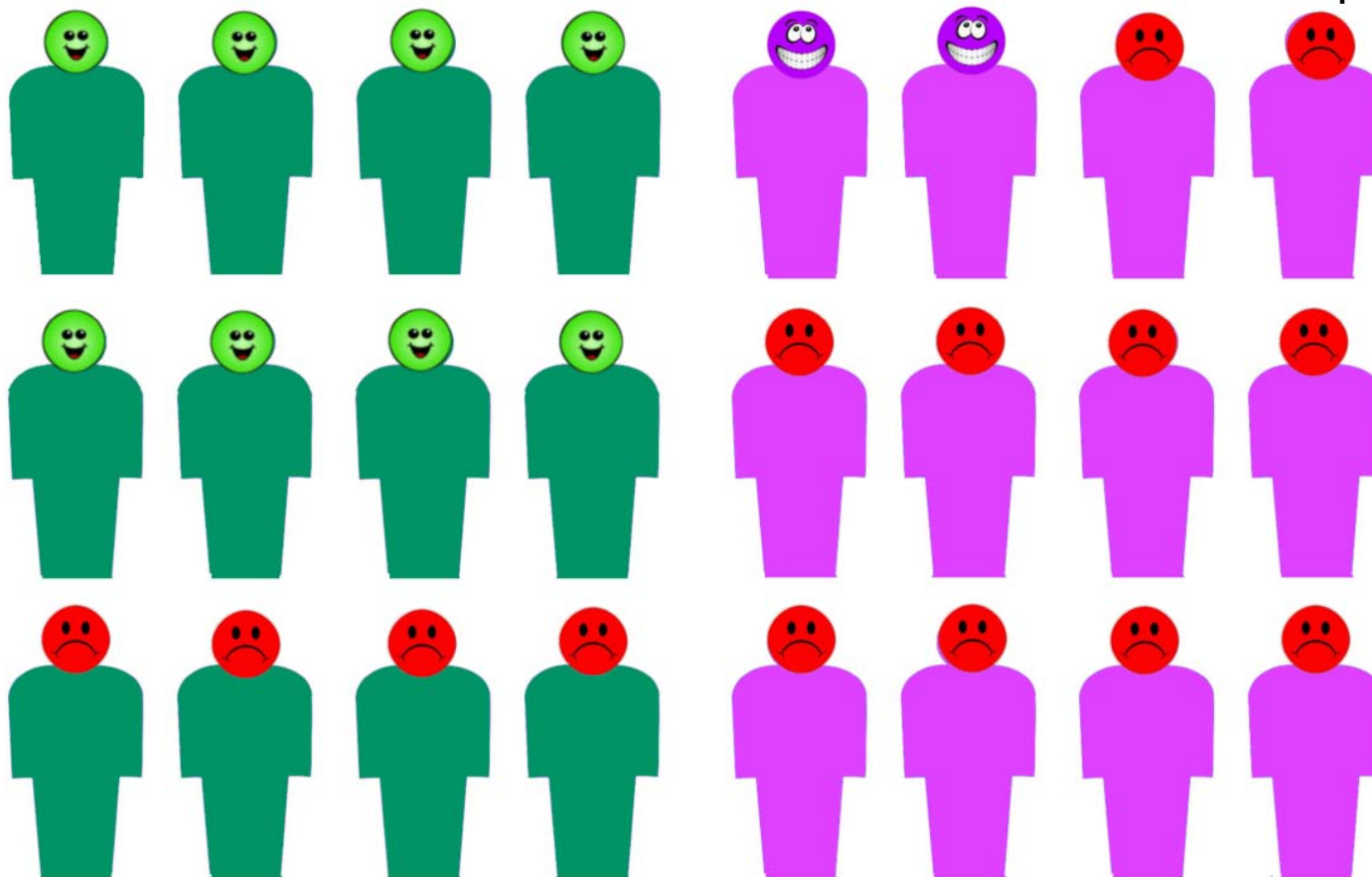
נחלק את החולים, באופן מקרי, לשתי קבוצות: קבוצה אחת (בירוק) תקבל את הטיפול החדש שאנו מפתחים. זוהי קבוצת הטיפול; הקבוצה השנייה (בסגול) תקבל את הטיפול הסטנדרטי המקובל, או פלסבו. זוהי קבוצת הביקורת





תוצאות הניסוי הקליני

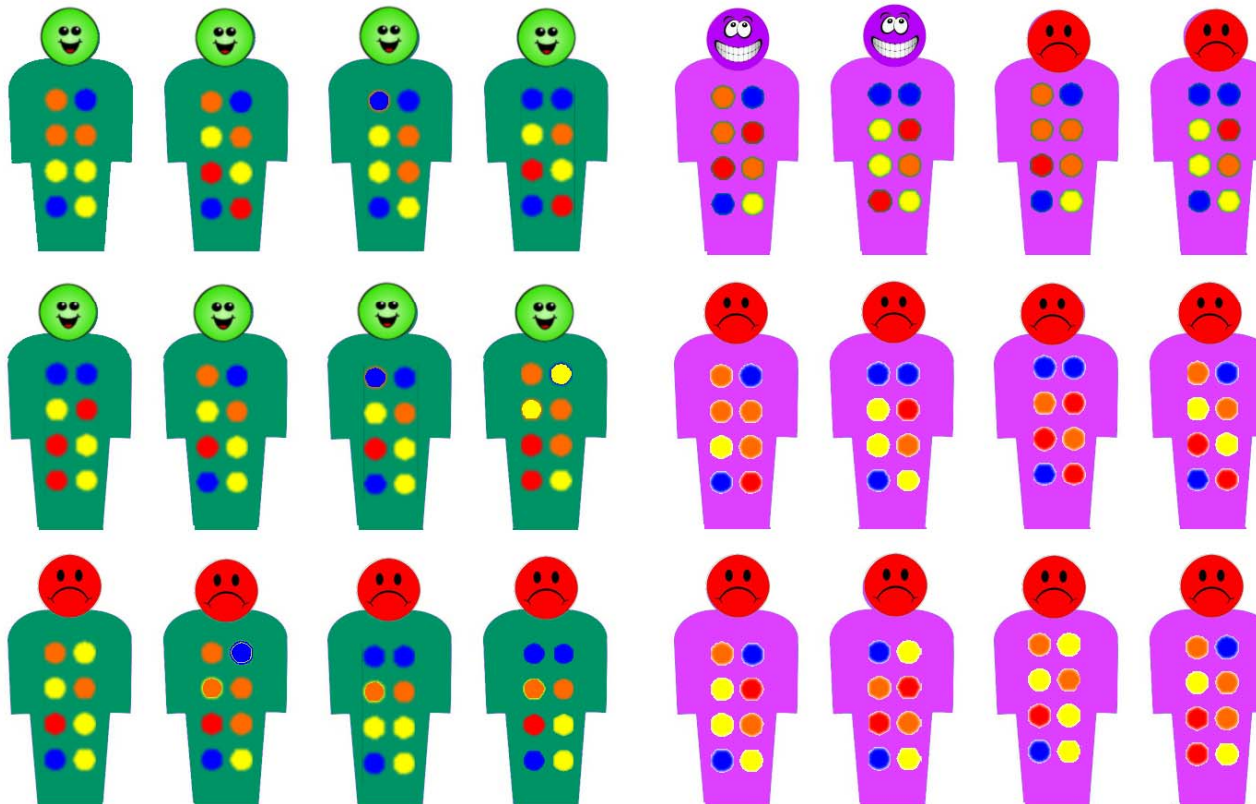
67% מהחולים בקבוצת הטיפול הגיבו, רק 17% הגיבו בקבוצת הביקורת, ולכן התרופה הנסיונית אכן יעילה יותר מהטיפול הסטנדרטי המקובל. אבל האם יש גן שקשור לתגובה?





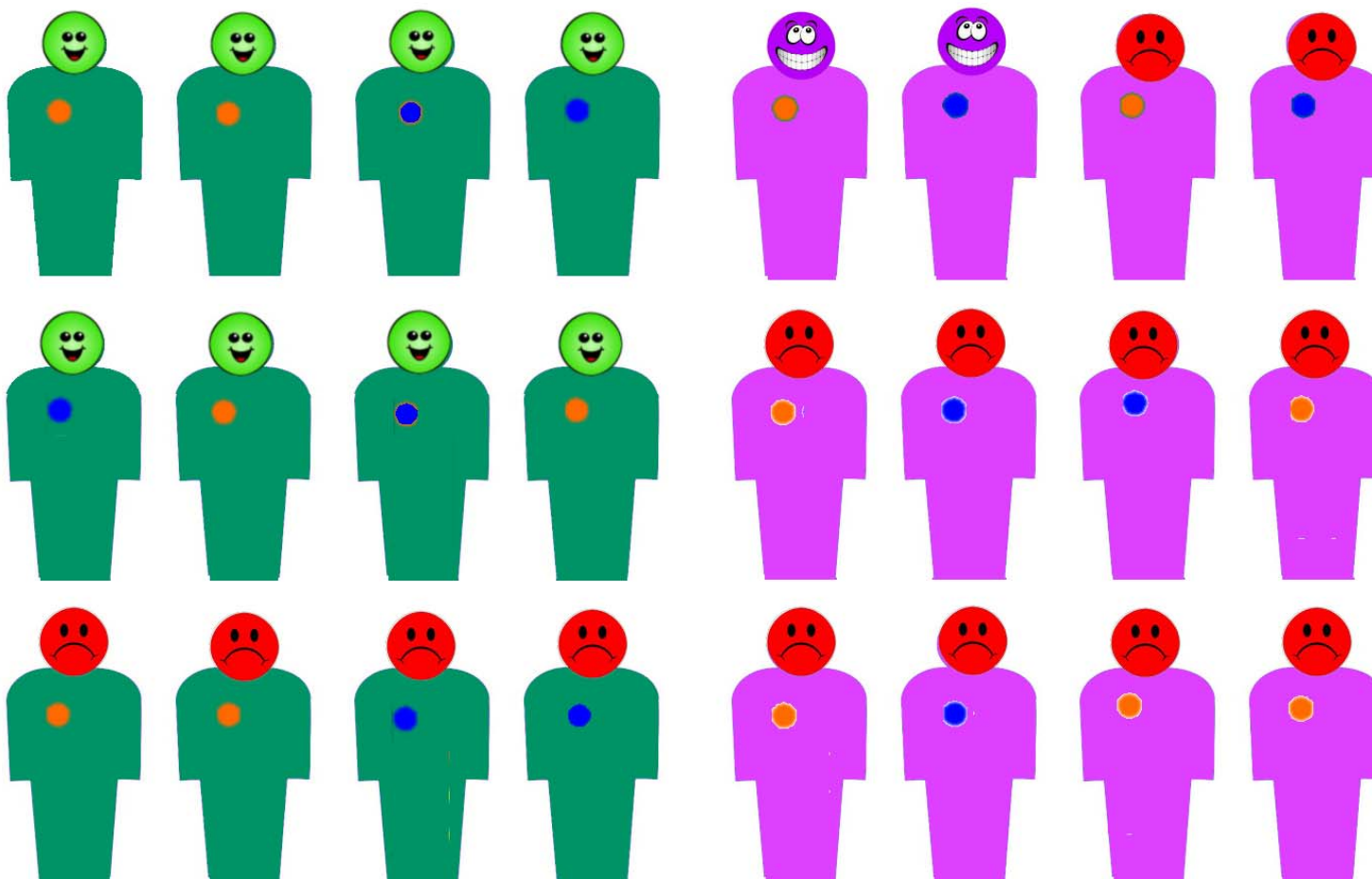
נבדוק את ה-DNA של כל אחד מהמשתתפים

בדוגמא זו מוצגים 8 גנים לכל חולה, ולצורך הפשטה, לכל גן יש שתי וריאציות בלבד, המיוצגות על ידי שני צבעים. נסו למצוא את הגן הקשור לתגובה לפני שתעברו לעמוד הבא. בדוגמא הזו אכן קיים כן כזה.



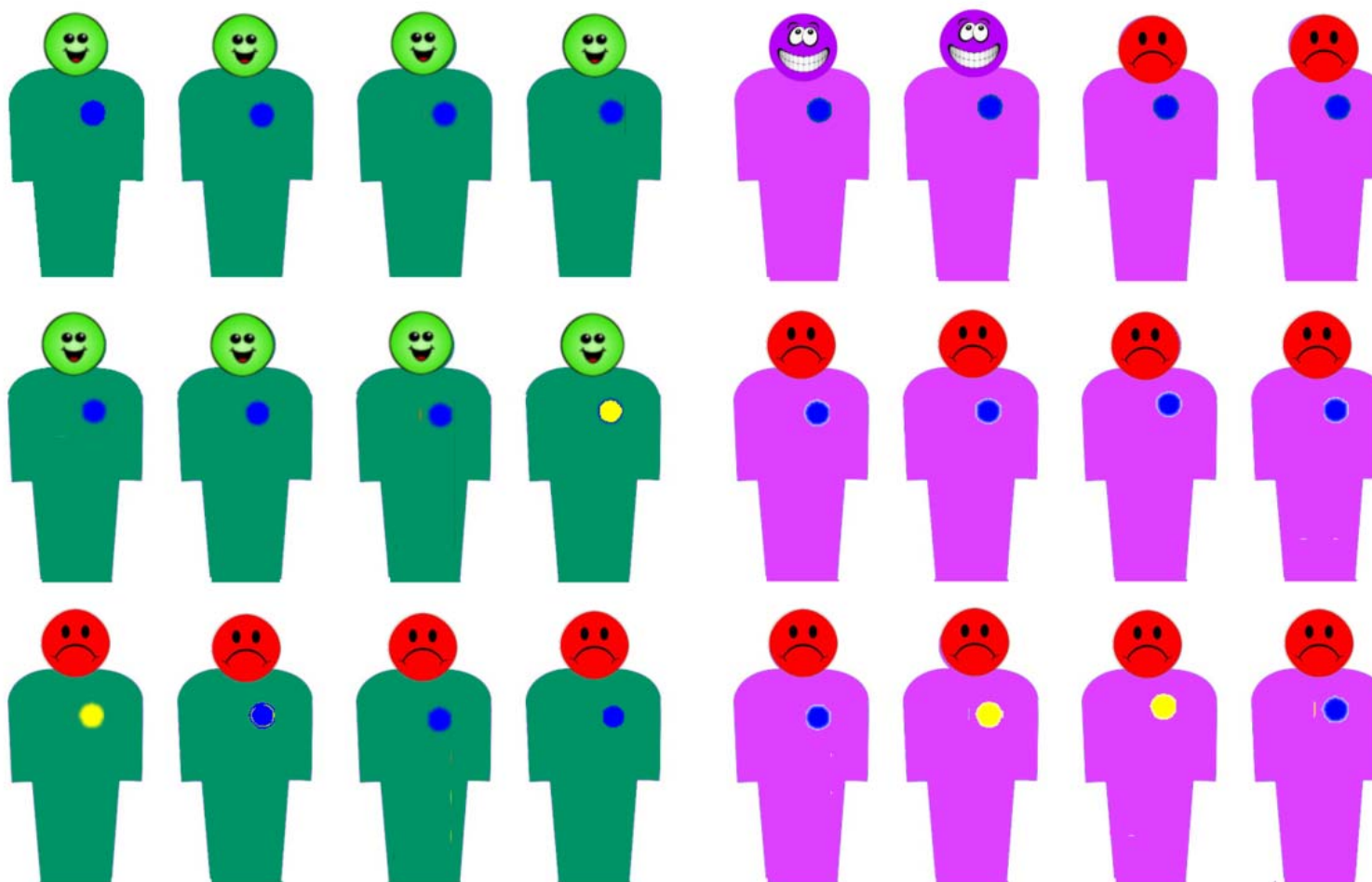


לא נראה כי יש קשר בין התגובה לגן הראשון





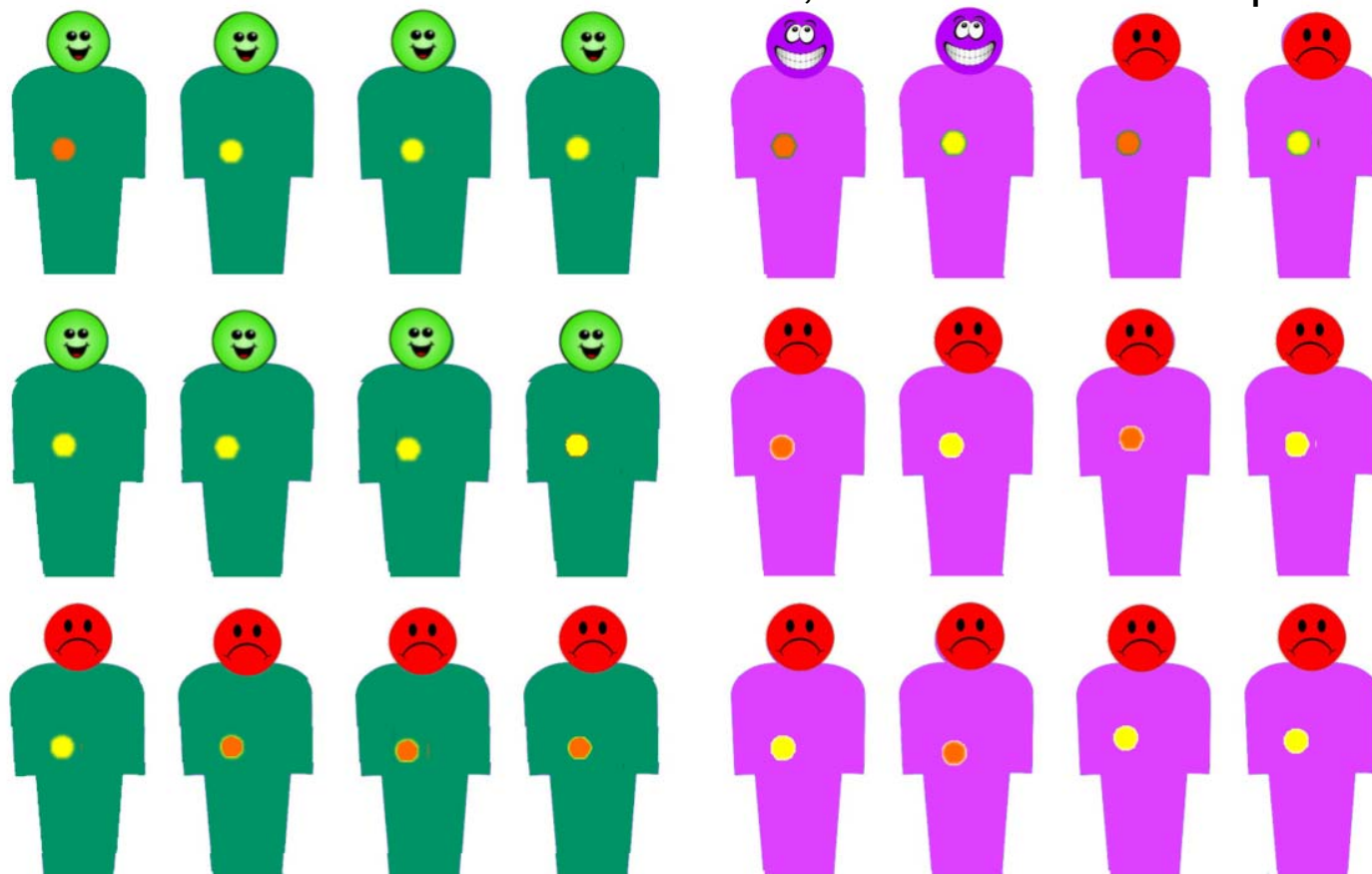
גם הגן השני ככל הנראה אינו קשור לתגובה





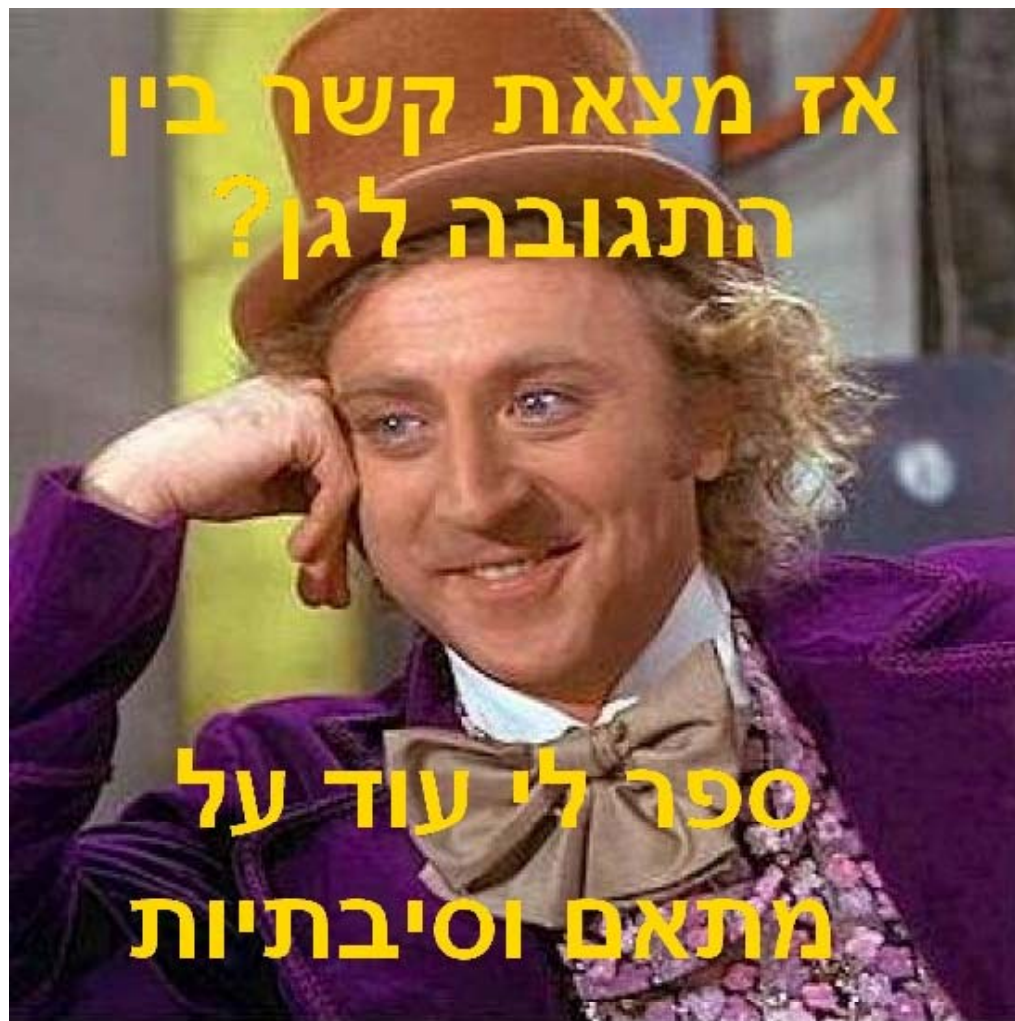
יש קשר בין הגן השלישי לתגובה לטיפול!

87% מנשאי הגן הצהוב הגיבו לטיפול, לעומת 25% מנשאי הגן הכתום.
בקבוצת הביקורת, אחוז התגובה לכל סוג (צבע) של הגן שווה לאחוז התגובה הכללי – 1 מתוך 6. זוהי תוצאה מצויינת, אבל...





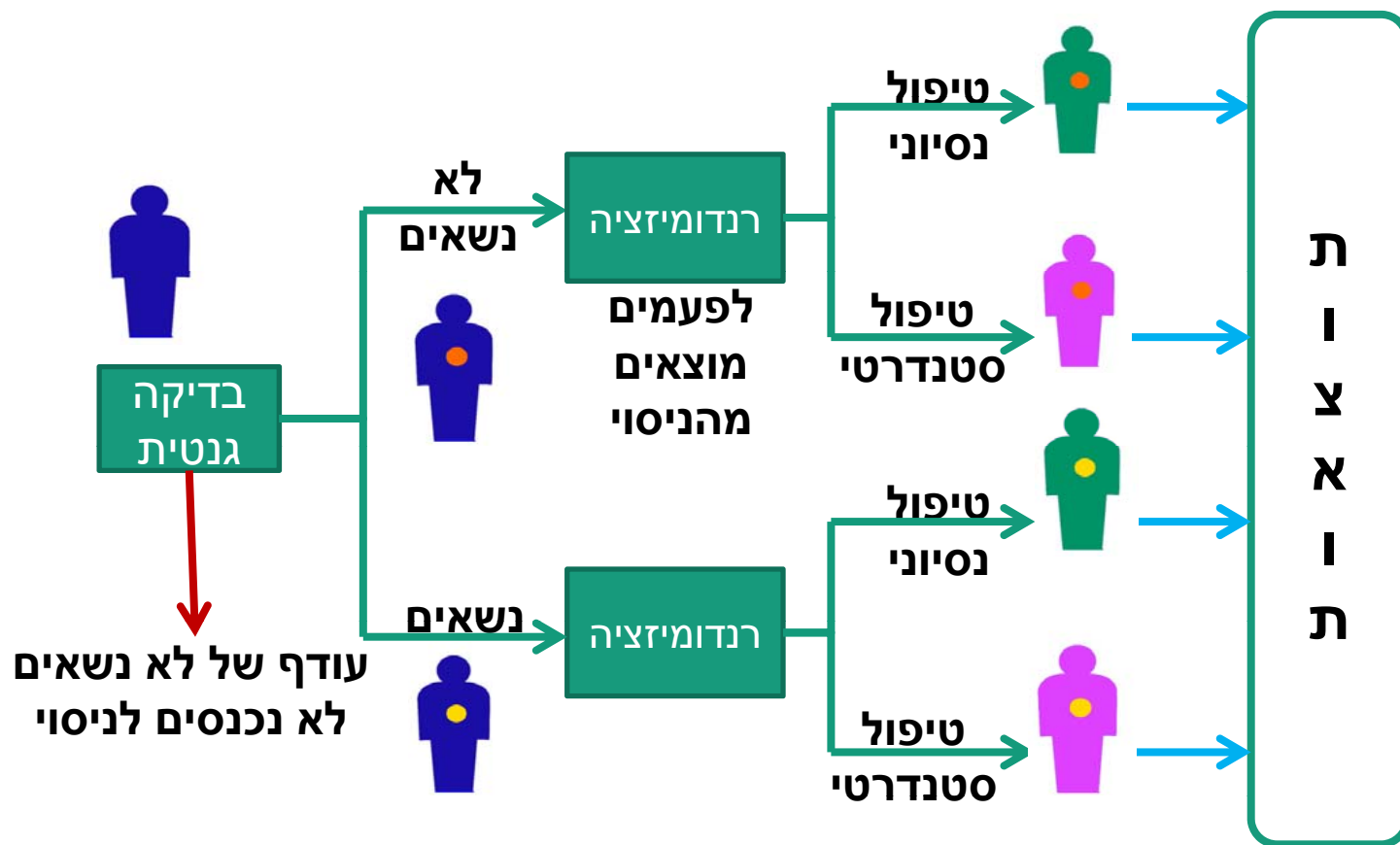
האם באמת הטיפול עדיף לנשאי הגן בהשוואה
לפלבסבו?





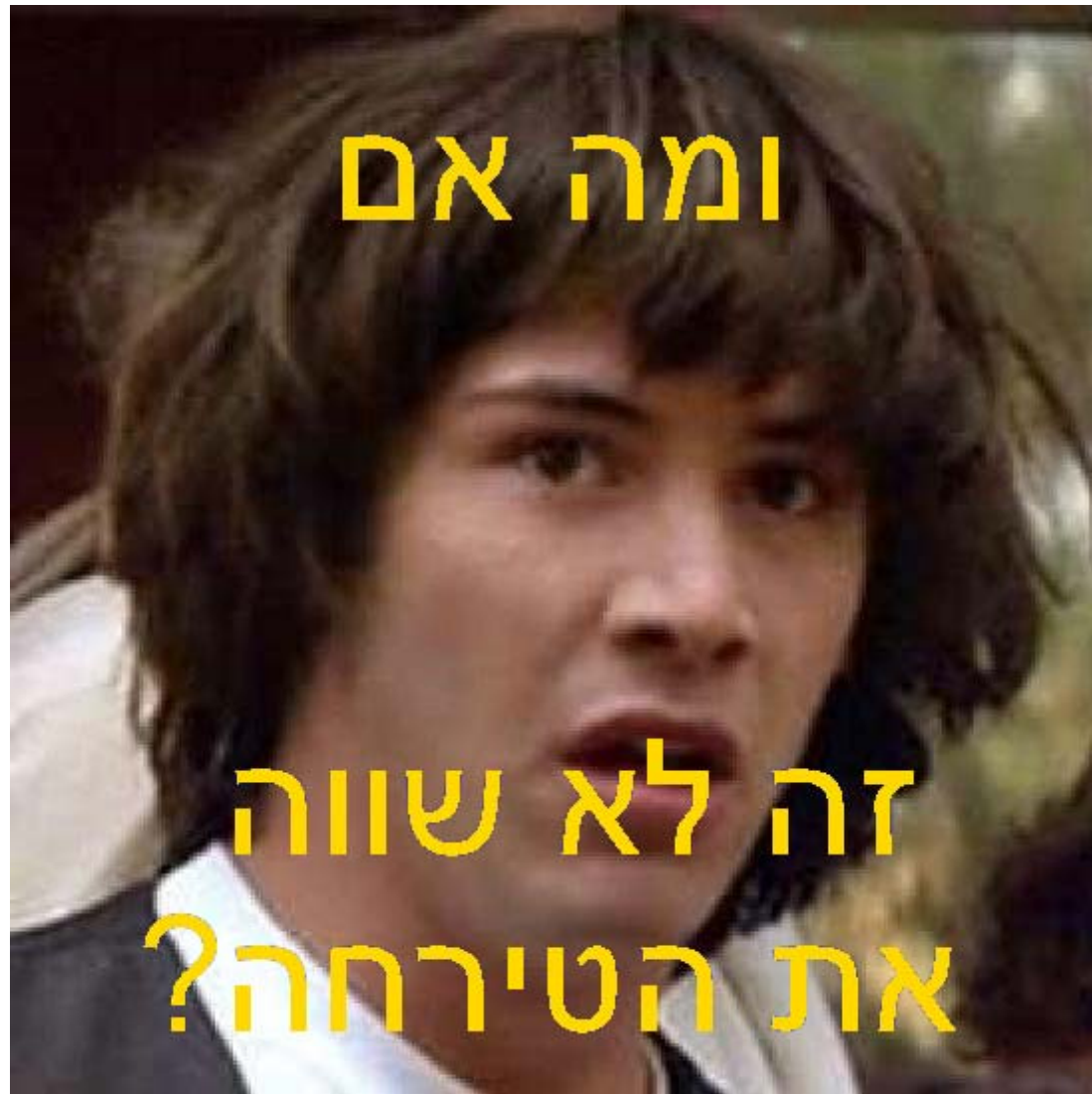
ניסוי קליני שני – העשרה (Design Enrichment)

בניסוי זה אנו בודקים אם אכן יש עדיפות לטיפול הנסיוני בקרב נשאי הגן הצהוב.. בקרב נשאי הגן הכתום, אנו מצפים כי לטיפול הנסיוני יהיה יתרון קטן יחסית על פני הטיפול הסטנדרטי. הצלחה הניסוי תוכיח כי הגן הצהוב אכן משפיע על הצלחת הטיפול, אך עדיין יש שאלה נוספת עליה יש לענות





גם אם מצאנו גן המשפיע על הטיפול, יש לשאול ...



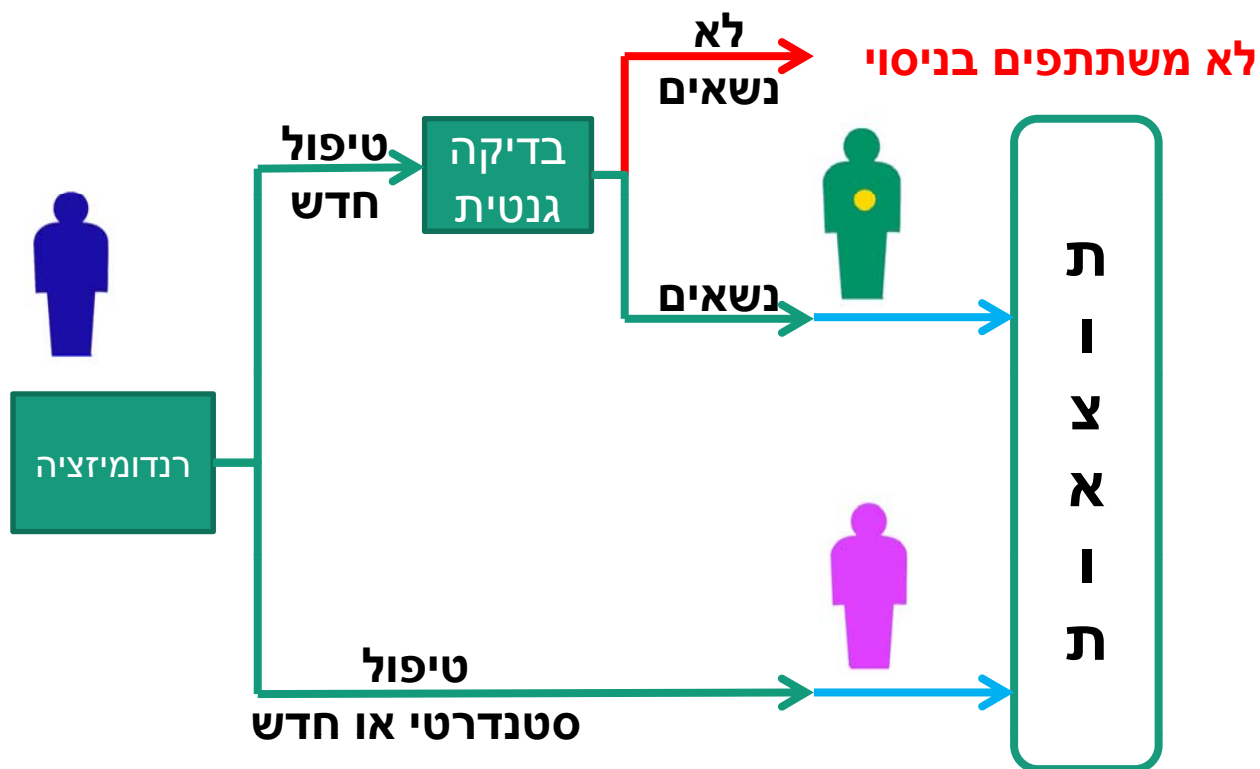
ומה אם

זה לא שווה
את הטרחה?



ניסוי קליני שלישי – טיפול מותאם גנטית

בניסוי זה אנו בודקים האם יש יתרון קליני לתהליך של איתור נשאי הגן הצהוב ומתן הטיפול החדש להם בלבד, לעומת האפשרות של מתן טיפול (סטנדרטי או חדש) לכל האוכלוסיה, ללא קשר לרקע הגנטי שלהם. רק הצלחה גם בניסוי זה תאפשר התוויה של טיפול מותאם אישית.





תודה רבה!

**BRACE
YOURSELVES**

**PERSONALIZED
MEDICINE
IS COMING!**

