



מזרק מוכן לשימוש של



היעילות של רמדסיביר



אפלרנון, סוכרת ומחלת כליות



המפתח למאבק באלצהיימר



שיפורים משמעותיים



הכרת הסימפטומים



לייב מכנס ה-ACC 2025



לייב מכנס ה-ACC 2025



מנבאים במשקל

מאמר זה התפרסם באתר דוקטורס אונלי <https://doctorsonly.co.il>

חדשות

Get Notifications

# ממצאים חדשים על הישרדות ילדים עם נירובלסטומה בסיכון גבוה

חוקרים פיתחו פאנל ריצוף גנטי ייעודי לנירובלסטומה המאפשר זיהוי מוטציות גם בשכיחות נמוכה בתוך הגידול וניתחו את השפעתן על הישרדות החולים. הנה המסקנות

מערכת דוקטורס אונלי 08:00 ,14.04.2025



ילד מאושפז. אילוסטרציה

מחקר חדש חושף ממצאים על השפעת מוטציות גנטיות על הישרדות ילדים עם נירובלסטומה בסיכון גבוה. החוקרים, בראשות ד"ר אסתר ברקו, אונקולוגית בכירה

במערך ההמטואונקולוגי במרכז שניידר לרפואת ילדים וד"ר יעל מוסא מבית החולים לילדים בפילדלפיה, מצאו כי מוטציות בגן ALK ובמסלול RAS נמצאות בשכיחות גבוהה יותר מהמוכר עד כה וכי נוכחותן מנבאת פרוגנוזה גרועה יותר.

## עוד בעניין דומה

"שניידר": מונתה מנהלת חדשה למכון לנפרולוגיה  
ההורים סירבו לבדיקה לאחר הלידה והתינוק נותר עם נזק קשה  
ב"שניידר" בוצע ניתוח מורכב לכריתת שכמה ושחזרה

מטרת המחקר, שפורסם לאחרונה בכתב העת *Journal of Clinical Oncology*, היתה לבדוק אילו מוטציות גנטיות מופיעות בגידול של ילדים עם נירובלסטומה קשה ומהי ההשפעה שלהן על הטיפול והפרוגנוזה.

המחקר התמקד ב-242 דגימות גידול שנלקחו מילדים שטופלו במסגרת ניסוי קליני שלב III של קבוצת האונקולוגיה לילדים (COG) המכונה ANBL0532. החוקרים פיתחו פאנל ריצוף גנטי ייעודי לנירובלסטומה המאפשר זיהוי מוטציות גם בשכיחות נמוכה בתוך הגידול וניתחו את השפעתן על הישרדות החולים.

המחקר מצא כי יש מוטציות שנמצאות בכל הגידול (קלונליות) ויש כאלו שרק בחלק ממנו (תת קלונליות) וכי גם המוטציות ה"קטנות" והפחות נפוצות עלולות להשפיע על הצלחת הטיפול.

הממצא המרכזי הוא שמוטציות בגן ALK נמצאו ב-21.5% מהגידולים והגברת ביטוי (אמפליפיקציה) של הגן נמצאה ב-3.3% נוספים. בסך הכל, 24.8% מהגידולים הראו שינויים ב-ALK, שיעור גבוה מהדיווחים הקודמים.

החוקרים מצאו כי חולים עם גידולים המכילים מוטציות ב-ALK הראו שיעורי הישרדות נמוכים משמעותית: הישרדות כללית לחמש שנים של 37.7% בהשוואה ל-66.3% בחולים ללא מוטציות אלו.

המחקר סיווג את המוטציות לפי תדירות האלל המוטנטי (VAF) - מדד המשקף את אחוז התאים בגידול המכילים את המוטציה. החוקרים הראו כי מוטציות בשכיחות של 5% ומעלה (כלומר  $VAF \geq 5\%$ ) מנבאות תוצאות גרועות יותר, ממצא שתומך במדיניות הטיפולית הנוכחית המשלבת תרופה הפועלת נגד ALK (לורלטיניב) בחולים עם מוטציות בשכיחות זו.

הצוות זיהה גם קשר חזק בין מוטציות ב-ALK לבין הגברת ביטוי של הגן MYCN. שילוב השניים היה קשור לתוצאות הגרועות, עם הישרדות כללית לחמש שנים של 32.1% בלבד.

מוטציות במסלול ה-RAS נמצאו ב-7.9% מהגידולים, ופרוגנוזה גרועה במיוחד נצפתה בחולים עם מוטציות בשכיחות של 5% ומעלה, עם הישרדות כללית לחמש שנים של 19.1% בלבד לעומת 60% בחולים ללא מוטציות אלו.

החוקרים מסיקים כי יש צורך בזיהוי מוקדם של מוטציות אלו בעת האבחנה ובפיתוח גישות טיפוליות חדשניות עבור חולים אלה שכן הטיפול הסטנדרטי הנוכחי אינו מספק. ממצאי המחקר תומכים בסיווג חולים עם מוטציות ב-ALK, במסלול RAS, או בגן TP53 כקבוצת סיכון גבוה במיוחד, הדורשת התערבות טיפולית שונה.

ד"ר ברקו מסבירה: "זיהוי מוקדם של המוטציות יכול לעזור לבחור טיפול מדויק יותר ולשפר את הסיכוי להצלחה. המחקר מציע שכבר בשלב האבחון אפשר לבדוק את המוטציות האלו, וכך אולי להתאים טיפול טוב יותר, בזמן מוקדם יותר ולהגביר את הסיכוי להצלחה".

המחקר מדגים את החשיבות של ריצוף גנטי עמוק בעת האבחון של נירובלסטומה בסיכון גבוה, על מנת לאתר גם מוטציות תת-קלונליות המופיעות רק בחלק קטן מהתאים. כפי שהמחקר מראה, גם אם רק חלק מהגידול נושא מוטציה מסוימת, זה עדיין עשוי להשפיע משמעותית על תגובת הגידול לטיפול ועל הפרוגנוזה הכללית. תוצאות המחקר מהוות צעד חשוב לקראת רפואה מותאמת אישית בטיפול בניירובלסטומה בילדים, מחלה שהישרדות בה עומדת כיום על כ-50% בלבד למרות טיפול אגרסיבי.