

פסיפס: המנוע הלאומי למחקר גנומי ורפואה מותאמת אישית

הזדמנות למחקר קליני גנטי לחוקרים במדעי החיים - האצת תגליות באמצעות Big Data

חיבור גנטיקה להיסטוריה קלינית

פסיפס מציעה שילוב בין ריצוף גנומי עמוק למידע רפואי ארוך טווח, המאפשר לחוקרים לעבור ממחקר תיאורטי למחקר המבוסס על נתוני אמת (Real-World Evidence).

Genomics (WGS) ריצוף גנומי מלא ברזולוציה גבוהה (30x Coverage) בסטנדרט קליני במעבדות מוסמכות CLIA/CAP.	Clinical Data (EHR) היסטוריה רפואית של למעלה מ-25 שנה.	הבנה עמוקה של מסע המטופל גישה לנתוני אבחנות, תרופות, תוצאות מעבדה ומדדי סגנון חיים.	המאגר הגדול בישראל מאגר אינטגרטיבי המשלב מידע קליני וגנומי בסדר גודל לאומי.
---	---	--	--

הגנום הישראלי (IRGS): גיוון אתני ככוח מחקרי

יישום קליני
המאגר מהווה בסיס חיוני לרפואה גנומית מדויקת, פרשנות וריאנטים (Variant Interpretation) ומחקרים השוואתיים.

פרויקט ה-IRGS ממפה את הגיוון הגנטי של למעלה מ-60 תת-אוכלוסיות בישראל. ישראל מהווה "מכרה זהב" גנטי המאפשר זיהוי וריאנטים נדירים וייחודיים שלא ניתן למצוא במאגרים אירופאים או אמריקאים קלאסיים.

סביבת המחקר הטכנולוגית (TRE)

המחקר מתבצע בסביבת עבודה וירטואלית מאובטחת (Trusted Research Environment) מבוססת ענן (AWS & Lifebit).

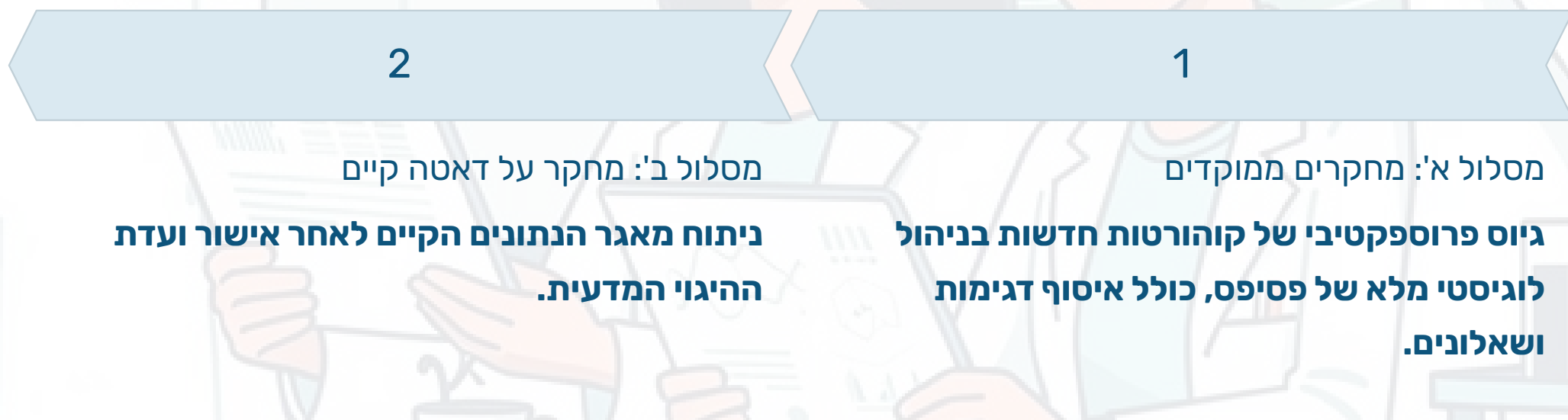
Zero-Download אין צורך בהורדת קבצים כבדים או באחסון מקומי יקר. האנליזה כולה מתבצעת בענן.	כלים מובנים גישה לכלים סטנדרטיים כגון Jupyter Notebooks, סביבת עבודה ביואינפורמטית וכלים ויזואליים (IGV).
---	--

ארגז הכלים המדעי:

- Variant Calling: DRAGEN מאלגוריתם (VCF) הנגשת תוצרים.
- Statistical Analysis: Burden Analysis וביצוע Allelic Frequency חישוב.
- Advanced AI: אפשרות לאימון מודלים ושימוש בנתונים גולמיים (CRAM).

מסלולי מחקר ותמיכה ברגולציה

פסיפס מציעה שני מסלולים עיקריים להתקדמות מדעית:



לשלב פתיחת חדר המחקר בפסיפס ועבור כל סוגי המחקרים - נדרש אישור ועדת הלסינקי עליונה של משה"ב.

תמיכה רגולטורית: ניתן להוסיף סיוע מקצועי של חברת הרגולציה עמה פסיפס עובדת (בתשלום של 4,500 ש"ח) להגשת הבקשה לוועדת הלסינקי העליונה של משרד הבריאות, כולל ליווי עד האישור, לצורך הפחתת הנטל הבירוקרטי על החוקר.

מודל המימון וקניין רוחני (IP)

פסיפס משקיעה במחקרים אקדמיים ומספקת תשתית כלכלית תומכת:

חופש פרסום חופש פרסום אקדמי מלא (עם מתן קרדיט לפסיפס).	בעלות על ה-IP הקניין הרוחני הנובע מהמחקר שייך בלעדית לחוקרים ולמוסדות האם שלהם.	מימון מלא כיסוי עלויות חדר המחקר (Compute & Storage) ל-6 החודשים הראשונים. אחרי חצי שנה יהיה חיוב על השימוש בחדר המחקר. לכן, כדאי להעריך מראש עם תוכנית מחקר יעילה שתסתיים תוך חצי שנה.
---	--	---

חדר המחקר מאפשר לבצע פעולות ניתוחיות מסוגים שונים:

- פעולות פשוטות זמינות דרך ממשק משתמש: כגון חיפוש וסינון המידע הקליני, חישוב שכיחות אללית בהתבסס על המידע הגנטי, חישוב polygenic risk score על ידי הגדרת משקולות.
- פעולות מתקדמות על ידי כתיבת או הכנסת קוד ייעודי: הרצת קוד ביואינפורמטיקאי על ידי כתיבת הקוד ישירות בחדר המחקר או ייבוא שלו ממקור חיצוני (כגון github).

הערות:

- שימוש בכלי AI כבדים יכול לחרוג מהעלות המסובסדת.
- מיזם פסיפס אינו מספק סיוע ביואינפורמטי, אבל כן נותן הדרכה בחינם על חדר המחקר.

אבטחת מידע ופרטיות

המאגר מתנהל תחת הסטנדרטים המחמירים ביותר:

בקרת ייצוא	הסכמה מדעת	K-Anonymity
אחסון בענן ללא אפשרות להורדת קבצים מזהים (Export Control).	המשתתפים חתומים על הסכמה פתוחה המאפשרת יצירת קשר למחקרים עתידיים.	מינימום 5 מטופלים לאגרציה לשמירה על פרטיות.

מחקרים "בקנה" עם מוסדות אקדמיים

פסיפס גאה להוביל ולתמוך במגוון רחב של מחקרים גנומיים וקליניים. שיתופי פעולה אלו חיוניים למינוף הפוטנציאל הייחודי של מאגר הנתונים הישראלי, ומאפשרים לחוקרים להתמודד עם אתגרים רפואיים מורכבים ולחשוף תובנות חדשות.

להלן רשימה חלקית של מחקרים פעילים (רובם בתהליכי אישור), אליהם מעוניינים חוקרים מהאוניברסיטאות השונות להצטרף / להוביל:

פרופ' רני אלקון (אוני' ת"א)	פרופ' רינת ירושלמי (בילינסון)	אשר גיוס (פרוספקטיבי)	סרטן שד בנשים לא אשכנזיות
פרופ' רני אלקון (אוני' ת"א)	ד"ר זויה רבין מינר (כרמל)	אשר גיוס (פרוספקטיבי)	גלאוקמה
ד"ר גיא קלמן (האוניברסיטה העברית)	פרופ' ערן לייטרסדורף, פרופ' רונן דורסט (הדסה)	טרם אשר (רטרוספקטיבי)	דיסליפדמיה קיצונית
פרופ' רני אלקון (אוני' ת"א)	מספר גדול של חוקרים מבתי"ח שונים	טרם אשר (רטרוספקטיבי + פרוספקטיבי)	BRCA 1/2
פרופ' אורי גופנא (אוני' ת"א) / פרופ' אלכסנדר פישוד"ר ליאוניד יביץ (מעבדת אניקס אוני' בר אילון)	אין	לאא הלסינקי (שימוש בקבצים עם קריאות לא הומניות)	הימצאות וירוסים בריצופים של פסיפס
ד"ר בנימין קניסבכר (אוני' בר אילון)	כרגע אין	טרם הוגשה בקשה (רטרוספקטיבי + פרוספקטיבי)	לוקמיה - CLL לימפוציטית כרונית
ד"ר ענת פלגמן ויאיר גולדברג (שמואל נאמן טכניון)	אין	טרם הוגשה בקשה (רטרוספקטיבי)	BRCA
ד"ר גיא קלמן (האוניברסיטה העברית)	פרופ' דן גילון, פרופ' רונן דורסט, שושנה שפיצן (הדסה)	טרם אשר (רטרוספקטיבי)	מחלות מסתמים
עידו אורגד (סטודנט לרפואה בטכניון), פרופ' נועם שומרון (אוני' ת"א)	פרופ' שירי סודרי, ד"ר ענב בהרב שלזינגר, ד"ר אלון טיאוסנו (בילינסון)	טרם אשר (רטרוספקטיבי)	ניוון רשתית - רטיניטיס פיגמנטוזה סינדרומית
פרופ' רני אלקון (אוני' ת"א)	ד"ר רמי אונטרמן (איכילוב), ד"ר לירן לוי (שיבא), ד"ר יעל רביב (סורוקה)	אשר גיוס (פרוספקטיבי)	פיברוזיס ריאתי
פרופ' נועם שומרון (אוני' ת"א)	פרופ' מרב לידר (שיבא)	טרם אשר (רטרוספקטיבי)	מספר מחקרים בראומטולוגיה
פרופ' נועם שומרון (אוני' ת"א)	פרופ' אורי אלקיים (איכילוב)	טרם אשר (רטרוספקטיבי)	מספר מחקרים בראומטולוגיה

רשימה זו מצטרפת למחקרים נוספים וממחישה את התרומה הייחודית של פסיפס כפלטפורמה מחקרית, המאפשרת קידום מדע המבוסס על נתונים גנטיים וקליניים רחבי היקף.