



קיץ 2009

גושיתון

עיתון העמותה הישראלית לגושה ע"ש ד"ר ניסים לוי ז"ל



"ילדי
הגושה"

לחיות עם גושה

סיפורה האישי של משפחת פארן

עמוד 6

אינטרנט - רבותי - אינטרנט!

עמוד 9

חשיבות בדיקות
טרום-לידתיות

עמוד 10

בשער: עומר [מימין] ועידו פארן בשעת קבלת טיפול בבית. הכתבה המלאה בעמ' 6-7

דבר יו"ר העמותה



חברים יקרים,

בימים אלה של תנופה ועשייה בעמותה, מוגש לכם גושיתון נוסף עם חדשות וכתבות על גושה ועל פעילויות העמותה.

ההישגים הם רבים:

כידוע למי מכם שניסה בעבר לרכוש לעצמו או לבני משפחתו ביטוח רפואי פרטי - חברות הביטוח נוהגות לסרב לבטח חולי גושה, גם חולים א-סימפטומטיים אשר אינם זקוקים לטיפול רפואי.

העמותה מנהלת פרויקט לגיבוש קבוצה של מועמדים על מנת לנסות לבטחם בפוליסת ביטוח קבוצתית. אנחנו עדיין נמצאים בשלבי איסוף מועמדים ותקוותנו כי בעתיד הקרוב נוכל לבשר על גיבוש הקבוצה ועל תוצאות המשא ומתן עם חברות הביטוח.

העמותה פעילה בארגון אירופאי המאגד כ-25 עמותות גושה אירופאיות בשם EGA (European Gaucher Alliance). מטרת ה- EGA לשמש כארגון גג לעמותות גושה באירופה לצורך הפצת מידע, לעזור לעמותות בשלבי הקמה, לסייע לחולים שאין ביכולתם לקבל את הטיפול, לעודד ולקדם מחקרים רפואיים בנושא גושה ובאיכות חייהם של החולים ולהיות שותפים בארגון כנסים רפואיים כגון EWGDD - כנס רופאים וחוקרים הדן במחקרים ובפיתוחים האחרונים בגושה.

העמותה ממשיכה במגוון רחב של פעילויות: פרויקט טיפולי הבית, פרסום חוברת מידע כללי על המחלה שיחולק במרכזים הרפואיים, חוברת על זכויות משפחות עם ילדים חולי גושה מטופלים, ניהול האתר והפורום, קשר עם חברות התרופות, מרכזים רפואיים ובארגון הכנס השנתי שיערך השנה בחודש נובמבר.

העמותה החליטה כי השנה הקרובה תהיה בסימן ילדים חולי גושה. נרכז במהלך השנה פעילויות לקידום נושאים הקשורים לילדינו חולי הגושה ולאיכות חייהם.

ולסיום, תרשו לי להודות לכל החברים העוסקים בהתנדבות לקידום העמותה ומטרותיה ומקדישים לה רבות מזמנם וממרחם.

תהיו בריאים ונתראה בכנס הקרוב,

יוסי כהן, יו"ר

העמותה הישראלית לגושה ע"ש ד"ר נסים לוי

טור אישי/ פרופ' זימרן



חברות וחברים יקרים,

הכנס השנתי המתוכנן ל-12 בנובמבר 2009 יוקדש ברובו לילדים. הטור הנוכחי מוקדש לילדי הגושה, בתום כמעט שני עשורים לזמינותו של הטיפול האנזימי. במרפאתנו בשערי צדק נמצאים במעקב 220 ילדים, יותר מבכל מרכז גושה אחר בעולם. לילדים אלה זכות מיוחדת להיות במעקב ובטיפול של פרופ' איה אברהמוב, שבשנת 1989 חברה אלי להקמת מרפאה ייעודית לחולי גושה. פרופ' אברהמוב מהווה דמות מופת בעולם הרפואה: מעבר להיותה קלינאית דגולה, מורה מצטיינת ואישיות מדהימה - רשומות לזכותה תצפיות ייחודיות בילדים חולי גושה, הכוללות, לדוגמה, את הגדרת הפיגור בגובה ולא במשקל. פרופ' אברהמוב אבחנה וטיפלה בשני חולי הגושה הראשונים בישראל שקיבלו את האנזים בשנים 91-1990, בטרם הוחל בשיווקו המסחרי. אני מודה לפרופ' אברהמוב על תרומתה לחולי הגושה בארץ, על חברות אמת ומסירות שלא פגו גם כעבור עשרים שנה. ב"עידן שלפני האנזים" נאלצו ילדים חולי גושה להתמודד עם עיוותי הגוף שנגרמו ע"י הטחול והכבד המוגדלים, עם כריתת הטחול, ועם כאבי עצמות עזים. עקב אשפוזים נאלצו להעדר מלימודים, סבלו לעתים מפיגור ניכר בגדילה שלוהו בקשיים פסיכולוגיים להם ולאחיהם הבריאים, אשר תשומת לב ההורים הוסטה מהם. האנזים יעילותו ובטיחותו משנה את תמונת המחלה, במיוחד בקרב הילדים, וההתמודדות מצטמצמת לקבלת עירוי תוך ורידי למשך שעה, פעם בשבועיים. בשנים הראשונות נתקלו בקשותינו לטפל בחולי הגושה בארץ בסירוב מצד קופות החולים, בגלל העלות הגבוהה. בזכות פעילותה המוצלחת של העמותה והכללת הגושה בסעיף ה"מחלות הקשות" בחוק הבריאות הממלכתי משנת 1995 - נקבעו קריטריונים נאותים לטיפול, שכיום זמין לכל חולה בארץ הנזקק לו. בנוסף, שיתוף הפעולה בין העמותה ובין חברת ג'נויים מאפשר לילדים הנזקקים לטיפול (כמו למבוגרים) לקבל את העירוים בבית, בשעות הנוחות להם ועל ידי צוות מטפלים מיומן. כולנו תקווה שבעשור הקרוב תיכנסנה לשימוש קליני תרופות הניטלות דרך הפה, שחלקן נמצא בשלבים של ניסויים קליניים.

ילדי הגושה של 2009 - "העידן שאחרי האנזים" - הם ילדים ככל בני גילם; חלקם מטופלים באנזים, אבל רובם נטולי חולי או סבל, ובהחלט בעלי אינטליגנציה גבוהה ויצירתיות.

ארי זימרן

פרופ' זימרן, מנהל יחידת הגושה בבית החולים "שערי צדק" בירושלים

פינת המתנדב



צביקה ארטן -

מזכיר העמותה הישראלית לגושה

מאת: ענת אנטוניר

תכירו את צביקה: מתנדב בעמותה שנים רבות, בעקבות חברות אישית וארוכה עם משפחתו של ד"ר ראול צ'רטקוף, אב לילד חולה גושה וי"ר העמותה בעבר.

צביקה נולד בהולנד בזמן מלחמת העולם השנייה. בהיותו תינוק, נלקח על ידי המחתרת ההולנדית למקום מסתור, יחד עם אחותו, לאחר שהוריו נלקחו למחנה השמדה ממנו לא שבו. בשנת 1949, לאחר כמה שנים בבית יתומים, עלה לארץ ואומץ ע"י משפחה חמה ואוהבת. הודות לתמיכתם של הוריו המאמצים, הוא עבר מסלול חיים רגיל ונורמלי ככל ילד.

בשנת 1968, צביקה, חיפאי בעל עסק עצמאי בתחום החקלאות, נישא לתמי, ויחד הם מקימים משפחה - 4 ילדים ו- 7 נכדים.

כאמור, בעקבות הקשר האמיץ עם משפחת צ'רטקוף, והרצון לתת כתף תומכת לחבריו הטובים, צביקה מתוודע אל מחלת הגושה. הוא מחליט להירתם לעזרה ולהקדיש מזמנו למען קידום ענייני החולים ובני משפחותיהם עד כמה שניתן.

כמזכיר העמותה, צביקה אחראי על ניהול כספי העמותה, אבל הוא גם פעיל ומעורב בכל העניינים שהעמותה עוסקת בהם. הוא מגיע בקביעות, מחיפה, לכל ישיבות ועד העמותה המתקיימות במרכז הארץ, ותמיד מגלה נכונות לעזור ולתת יד כשצריך. כדי להדגיש עוד יותר את תרומתו הרבה והנהדרת לעמותה, חשוב לציין שלצביקה אין שום קשר ישיר למחלה. כלומר, איש מבני משפחתו אינו חולה גושה. זאת בניגוד לשאר המתנדבים, אשר חלקם הם בני משפחה של חולים וחלקם חולים בעצמם. כמו שצביקה אומר: "כמזכיר העמותה אני מזיז כל דבר אפשרי לטובת חולי הגושה באשר הם, ועושה זאת מתוך רצון להחזיר לכלל את מה שאני קיבלתי בתחילת חיי".

יישר כוח !!!

מבזקי גושה...

הכנס ה- 15 של העמותה הישראלית לגושה יתקיים ב- 12 בנובמבר 2009 באולם האירועים AVENUE שבקרית שדה התעופה (סמוך לנתב"ג). הכנס, כמו הגושיתון הנוכחי, יעמוד בסימן ילדים וגושה ויכלול הרצאות בנושא. פרטים נוספים יתפרסמו בהמשך באתר העמותה.

העמותה הישראלית לגושה פרסמה עלון מידע אודות זכויות משפחות עם ילדים חולי גושה מטופלים. את המידע המלא ניתן למצוא באתר העמותה ואת העלון ניתן להשיג במרכזים הרפואיים (שערי צדק, רמב"ם ושניידר). בכל בקשת עזרה ועצה בנושא ניתן לפנות לחברי העמותה במייל או באמצעות הטלפון.

ביטוח רפואי: כידוע, העמותה מנסה לארגן ביטוח קבוצתי לחולי גושה, כדי להבטיח כיסוי מלא במקרים שביטוח אחר לא מכסה (שלא נצטרך...). לאחר שתגבש קבוצה של מעוניינים בביטוח והפוליסה תתחיל לפעול, לא ניתן יהיה להצטרף, למעט אותם חולים שיאובחנו אחרי סגירת הקבוצה. לפרטים נוספים ניתן לפנות לעמותה במייל או באמצעות הטלפון.

כידוע, לפני כשנה התחלף י"ר העמותה. אנו מברכים שוב את יוסי כהן, היו"ר הנבחר ומאחלים לו הצלחה בתפקיד. כמו כן, מודים לעו"ד דורית לוי-טילר, היו"ר היוצא, על שנים של פעילות למען העמותה ומאחלים לה הצלחה בהמשך דרכה.

דבר העורכים

אנו גאים להגיש לכם את הגושיתון החדש, לשנת 2009.

הגיליון עומד הפעם בסימן "ילדי הגושה". תוכלו למצוא בו סיפורים על התמודדות ילדים עם המחלה, בצד דיווח על מחקר בנושא חשיבות בדיקות גנטיות בזמן ההיריון. כמו כן, על תרומת האינטרנט להעמקת הקשר של החולים ובני משפחותיהם בינם לבין עצמם, ועוד.

אנו רוצים להודות בהזדמנות זו לכל מי שטרם ועזר להוציא גיליון זה לאור: לפרופ' ארי זימרון, מנהל היחידה לגושה בשערי צדק, ליוסי כהן י"ר העמותה ולכל חברי הוועד על התמיכה, העידוד והאוזן הקשבת.

לגיל פארן ולצביקה ארטן על שהסכימו לחשוף את סיפוריהם האישיים.

לאביטל דוד על הגרפיקה.

ולבסוף - תודה מיוחדת ליעל רביד, עורכת הגושיתון הקודם, שללא ספק היוותה השראה ליצירתו של העיתון המונח לפניכם.

קריאה מהנה,

ענת אנטוניר, ניטה וראול אסיף



שאלנו את עצמנו: למה? מדוע זה קרה דווקא לנו? וייחלנו למצוא תשובות."

"מיד פנינו לארגונים ולמומחים אשר מטפלים במחלה בניסיון למצוא פתרון לבעיה שצצה לה פתאום בחיינו. התחלנו לקרוא חומר בנושא ולהתעניין בכל מה שקשור לדרכי הטיפול. מחלת הגושה אינה ידועה ואינה מוכרת בחלק זה של העולם בו אנו חיים והכל היה לנו זר וחדש. מאד שמחנו שנציג העמותה הישראלית, גיל פארן, הציע לנו את עזרתו האדיבה". על ההתמודדות של אלכסנדר עם המחלה ועם הטיפול המתלווה אליה הם אומרים:

"אלכסנדר מתנהג ומתפקד כמו כל ילד נורמלי בן 3. הוא מבקר בגן הילדים, משחק עם אחיו הגדול בן ה-6 ועם חברים. ההתנהלות היומיומית שלו ושלנו אינה שונה מזו של כל משפחה רגילה אחרת. הוא אינו דורש שום התייחסות מיוחדת, למעט הצורך בטיפול באזנים אחת לשבועיים. אין שום סיבה שמסלול חייו של ילד קטן ישתנה רק בגלל שהוא חולה במחלה גנטית זו או אחרת".

ויש להם גם מסר וחזון: "המסע המופלא שלנו בעולם הגושה רק התחיל. אנחנו מאד מעוניינים להעלות את המודעות למחלה בארצנו, לגרום לשלטונות לגבש מדיניות מסודרת באשר לטיפול במחלות נדירות כמו מחלת הגושה. כמו כן, אנו מושיטים יד תומכת לכל משפחה באשר היא, שנקלעת לאותו מצב כמונו. אנו מוכנים לחלוק ולשתף בניסיונונו כל משפחה שתהיה מעוניינת בכך". "ושוב, אנו מלאי תודה והערכה לעמותה הישראלית לגושה. קיבלנו בהתרגשות רבה את ההזמנה להיות אתכם בכנס השנתי שלכם בנובמבר הקרוב, ואנחנו בהחלט נגיע".

ביום שבו ה"גושיתון" היה אמור להיות מועבר לדפוס, קיבל הסיפור האופטימי על אלכסנדר הקטן תפנית בלתי צפויה: הילד חלה בשפעת והוא מאושפז בבית החולים לילדים במקום מגוריו, כשהוא סובל מסיבוכים ומצבו כרגע לא ברור. הוריו עומדים בקשר עם העמותה אשר מנסה לעזור ככל יכולתה. הם ביקשו שנשתף בהתפתחות זו את משפחת הגושה בישראל, וציינו בתודה את העידוד שהם מקבלים. נקווה להחלמתו המהירה ולחזרתו לשגרת חייו.

ילד הגושה מסינגפור

מאת: ענת אנטוניר

זהו סיפורו של אלכסנדר בן ה-3 מסינגפור, וזהו גם סיפורו של קשר יפה וחזק אשר נרקם בין משפחה מקצה העולם לבין העמותה הישראלית לגושה.

לפני כשנה התקבלה בעמותה פנייה נרגשת ממשפחה צעירה המתגוררת בסינגפור, לאחר שאחד מילדי המשפחה, אלכסנדר בן ה-3, אובחן כחולה גושה. העובדה הזו הכתה בתדהמה גם את הוריו וגם את הצוות הרפואי שאבחן את המחלה. מכיוון שמדובר במקרה ראשון מסוגו בסינגפור הרחוקה, המונה מיליוני אנשים, ובחולה לא יהודי, יש כאן מעין "שבירת תיאוריה" שלפיה המחלה אופיינית רק ליהודים יוצאי מזרח אירופה.

בניסיון למצוא את המענה הטוב ביותר לבעיה שהתעוררה אצל אלכסנדר, פנו הוריו לעמותות ולארגונים שונים בעולם, וביניהם גם לעמותה הישראלית לגושה. נציג העמותה, גיל פארן, יחד עם פרופ' ארי זימרון, מנהל יחידת הגושה ב"שערי צדק", נרתמו מיד לעזרה. גיל פנה למר זאב זליג, מנכ"ל הסניף הישראלי של חברת ג'נזיים העולמית (זו החברה אשר מייצרת את האזנים החלופי הניתן לחולי גושה, במקום האזנים הטבעי החסר בגוף). בהמשך, נכנסו לתמונה נציגים רפואיים אשר מטפלים בחולים עם מחלות נדירות בסינגפור ובסביבתה, ומכאן הדרך לתחילת הטיפול באזנים היתה קצרה. כיום אלכסנדר מקבל את הטיפול באופן סדיר, ונכון לכתיבת שורות אלו יש מאחוריו כבר 6 טיפולים. הוא מרגיש טוב, גופו מגיב לטיפול באופן חיובי והוא מתפקד כמו כל ילד רגיל בגילו. חשוב לחזור ולהדגיש את תרומתה של חברת ג'נזיים לטיפול באלכסנדר. במאמץ משותף שכלל את Granjard Patrick & Lim Christy מסינגפור, וצוות העובדים בג'נזיים ישראל, הובא המקרה בפני ועדת ה-ICAP של ג'נזיים. (הועדה מאשרת טיפולי חמלה חיים לחולים בארצות בהן אין כיסוי רפואי לחולים אלה).

ועדת ה-ICAP קיבלה את המלצת ג'נזיים להכליל את החולה בתוכנית החמלה ואכן הוא נכלל בתוכנית מזה חודשיים. הוריו של אלכסנדר נמצאים בקשר רציף וקבוע עם נציגי העמותה הישראלית לגושה. הם אינם חדלים מלהתפעל מהיחס החם ומהעזרה המהירה והיעילה לה זכו מיד עם פנייתם הן לעמותה והן לחברת ג'נזיים.

כשפניתי אליהם בבקשה לשתף את קוראי ה"גושיתון" בסיפורם, הם הסכימו מיד, ללא כל התלבטות. בסדרת התכתבויות שקיימתי אתם בחודשים האחרונים, הם סיפרו בין השאר: "כאשר אלכסנדר אובחן כחולה גושה בדצמבר האחרון, לא ידענו את נפשנו מרוב צער ודאגה.

Protalix Biotherapeutics

פרוטליקס היא חברת ביזק ישראלית המפתחת תרופות על בסיס ביולוגי.

מוצר הדגל של פרוטליקס - prGCD, הוא אנזים גלוקוצרברוזידאז הומני, החסר בחולי גושה, ומבוטא בתאי צמח.

פרוטליקס מתכננת את הגשת הבקשה לרישום תרופה חדשה (NDA) ל-FDA בארה"ב, למשרד הבריאות הישראלי ולרשויות רגולטוריות אחרות במדינות נוספות, על בסיס הנסיון המרכזי העומד להסתיים בספטמבר 2009. הצפי להתחיל ולשווק את ה-prGCD עבור מחלת הגושה הוא במהלך 2010.

במקביל, פרוטליקס עורכת בעולם ובישראל ניסוי החלפה בו חולים המטופלים באנזים חליפי עוברים להיות מטופלים ב-prGCD.

אנו בפרוטליקס מאמינים שהיתרונות הטמונים ב-prGCD יובילו את התרופה להיות טיפול יעיל ובטוח עבור חולי גושה.



E-mail: info@protalix.com | Web: www.protalix.com
Tel: +972-4-9028100 | Fax: +972-4-9889489
2 Snunit St. Science Park, POB 455, Karmiel 20100

Shire
Human Genetic Therapies

**גישה אנושית -
shire human genetic therapies**

האנשים ב shire human genetic therapies מחויבים לפיתוח טיפולים חדשניים לטיפול במחלות גנטיות מסכנות-חיים. זה כולל שיתוף פעולה עם חוקרים אקדמיים בעלי שם עולמי, רופאים ועמותות של חולים. אנו משתוקקים לתת תקווה לחולים, לבני משפחותיהם ולמטפלים. למען חיים טובים ובריאים יותר.

לחיות עם גושה - לא חייב להיות קשה תשאלו את משפחת פארן....

מאת: ענת אנטוניר



טיפול מסור של אבא

ב"פספוס" וריד ודקירות חוזרות, דבר שלא הקל על הטיפול.

ואז, שנה וחצי לאחר שעידו החל לקבל את הטיפול במרפאה, התקבלה החלטה - גיל, אבא של עידו, שהוא אמנם חסר כל רקע רפואי אבל יש לו המון רצון ונכונות להקל על בנו - ייקח על עצמו את משימת הטיפול.

הוא קיבל הדרכה מתאימה וליווי צמוד של המרפאה ומאז שמלאו לעידו 6 שנים, הוא נושא בעצמו במשימה ועומד בה בכבוד.

בזמן ההיריון עם הבן השלישי, סיגל עברה בדיקת מי שפיר, מטעמים מובנים, וממנה עלה כי העובר חולה גושה. לאחר שהתייעצו עם המומחים, שלדבריהם סביר מאד שהילד שייוולד יצטרך לקבל טיפול, החליטו בני הזוג להמשיך את ההיריון. הם ידעו, מניסיונם עם עידו,

סיגל [43] וגיל [44] פארן הם הורים ל - 3 בנים: עידו בן 16, עמית בן 13 ועומר בן 6 וחצי. העובדה ששניים מהם, עידו ועומר, חולי גושה לא מפריעה ולא מונעת מהם לגדל את ילדיהם כילדים נורמלים לכל דבר.

גיל הסכים לספר את סיפור המשפחה ולשתף אותנו בדרך שבה בחרו בני הזוג להתמודד עם המחלה.

עידו, כיום בן 16, נולד כתינוק רגיל לכל דבר. בגיל שנתיים וחצי אובחן אצלו בקע שבעקבותיו הופנה לבית החולים לבדיקות. במהלך הבדיקות הסתבר שעידו סובל גם מאנמיה וטחול מוגדל, מה שהביא את הרופאים לחשוד שמדובר בגושה. בדיקות שנעשו לו בהמשך במרפאת גושה ב"שערי צדק" אישרו את החשד. במשך השנתיים הראשונות לאחר גילוי המחלה, הסתפקו במרפאה במעקב בלבד, ורק בגיל 4 וחצי עידו החל לקבל את הטיפול האנזימי. לאחר 3 טיפולים הוא עבר לקבל את הטיפול במרפאת קופת החולים במקום מגוריו, מטעמי נוחות. הטיפול בקופת החולים התאפיין

במחלה ולא לנסות להדחיק אותה, באיזושהו שלב מבינים שהיא לא משפיעה על חיי היום יום ולא מגבילה אותך. הייתי ממליץ לו להפוך את הטיפול (שעת החיבור לאינפוזיה) לדבר כייפי ולעסוק בפעילות עם המשפחה- כך לא מרגישים שהזמן עובר.

והכי חשוב- לא להילחץ ממנה, לקחת את זה בקלות, זה לא קשה כמו שלפעמים מציגים את זה".

עומר בן ה-6, אשר בעצם גדל אל תוך המחלה של אחיו, קיבל בצורה חיובית ובריאה את העובדה שגם הוא חולה ונזקק לטיפול. גיל מספר: "את הטיפול הראשון בשערי צדק הוא קיבל כמו גיבור. הוא ידע בדיוק מה קורה מכיוון שתמיד היה צופה בטיפולים שעידו קיבל בבית ואפילו היה עוזר להביא את הציוד הנדרש מהארון. בביקורו הראשון במרפאת גושה הוא פגש "ילדת גושה" בת גילו וזה עזר להתגבר על החשש הראשוני שהיה קיים במידה מסוימת".

למשפחת פארן, כמו שהבנו קודם, אין בעיה לדבר על נושא הגושה. עידו וגיל הופיעו לפני מספר שנים בטלוויזיה (יחד עם פרופ' ארי זימרון) וסיפרו על מחלת הגושה ועל ההתמודדות איתה. בנוסף רואיינו בני המשפחה לכתבה בעיתון שעסקה במחלות גנטיות.

לפני שנה, במסגרת טיול לארה"ב, ביקרה משפחת פארן בחברת ג'נזיים. זאת כדי להראות לילדים איפה מייצרים את התרופה שהם מקבלים וכדי להמחיש להם מקרוב איך היא מיוצרת. כל זה כחלק מהגישה הרואה את המחלה כחלק טבעי מחיי היומיום שלהם ולא כמשהו שיש להרגיש לא נוח איתו או להתבייש בו.

אז באמת, משפחת פארן מוכיחה שאפשר לחיות עם הגושה וזה ממש לא קשה, תלוי איך מסתכלים על העניין. כאשר מסתכלים על המחלה כאל "משהו שקיים ויש לטפל בו" ולא כאל משהו נורא שקרה, ההתמודדות קלה, נכונה ובריאה יותר. מתן הטיפול בבית, ע"י בן משפחה, תוך שמירה על השגרה הרגילה של כל בני המשפחה, בוודאי עוזרת מאד.



עידו ועמית בביקור בחברת ג'נזיים בארה"ב, 2008

ש"השד אינו נורא כל כך" ובהחלט אפשר לחיות עם גושה. כמובן שההחלטה נתקבלה בהתייעצות עם מרפאת גושה ב"שערי צדק".

כאשר נולד עומר, שהוא כיום בן 6 וחצי, התחיל המעקב הרפואי במרפאה ב"שערי צדק", שם גם החל רק לאחרונה לקבל את האנזים. את הטיפול הראשון הוא קיבל ע"י אחות, ואת הטיפול השני כבר קיבל עדיין באותו מקום - אך מידי של אבא גיל. וכמו שאפשר להבין, הטיפולים כיום כבר מתרחשים בבית, יחד עם עידו באווירה משפחתית רגועה.

גיל מספר: "ההחלטה שלנו לתת את הטיפול לעידו בבית וללא כל התערבות של גורם חיצוני התבררה כנכונה. הבית משרה אווירה נעימה, חמה וטבעית, מה שחסר לפעמים במרפאה. בנוסף, יש כאן עניין של התייחסות טבעית ובריאה למחלה. הגישה שלנו היא חיובית ומוקרנת גם לילדים".

לשאלה איך משפיעה המחלה על חיי היומיום של בני המשפחה, ובמיוחד הילדים, הוא אומר:

"הבית מאורגן לקבלת הטיפול. אנחנו דואגים לכך שהציוד הדרוש לטיפול - החומר עצמו, מזרקים וכו' - יהיה תמיד בנמצא, וכאשר משהו חסר, אנחנו מיד משלימים אותו דרך קופת החולים".

"הטיפולים מתבצעים בדרך כלל בסופי השבוע, כאשר אין לימודים. אנחנו מנצלים את זמן החיבור לעירוי למשחקי חברה משפחתיים, עבודה עצמאית מול מחשב וכדומה". ואיך מסתדרים עם החברים בבית הספר? מספרים להם על המחלה והטיפול או מעדיפים שלא לשתף? על כך עונה עידו בן ה-16:

"באופן עקרוני, אין לי בעיה לדבר על המחלה. אני לא מתבייש בה והיא כמעט ולא מורגשת. בדרך כלל אני לא מדבר עליה, כי אנשים לא שואלים, אבל מי שמכיר ושואל אין לי בעיה לספר לו ולענות לו עד כמה שאני יכול. אני לא רואה במחלת גושה באמת "מחלה", אלא רק טיפול שצריך לעבור פעם בשבועיים".

ולשאלה: לו היית פוגש מישהו בגילך, שאובחן רק עכשיו כחולה גושה, אילו טיפים או עצות מעשיות היית נותן לו, הוא משיב:

"הייתי אומר לו שאם כבר צריך לחלות במחלה כלשהי, זאת המחלה לחלות בה. הייתי ממליץ לו לא להתבייש

פרויקט טיפולי הבית

מאת: חיה לוינסון, פרויקט טיפולי הבית

מזה 4 שנים נמצא פרויקט טיפולי הבית באחריותה של העמותה הישראלית לגושה. זאת מתוך כוונה לאפשר לחולי הגושה לקבל את הטיפולים בביתם בסביבה מוכרת ובאווירה נוחה ונעימה.

ובהזדמנות זו שלוחות תודות חמות לחברת ג'נזים, אשר בזכות תרומתה הנדיבה פרויקט טיפולי הבית מתקיים במתכונתו הנוכחית.

פרטים נוספים ניתן לקבל אצל חיה, מתאמת הפרויקט בטל': 052-6880038.

התחלנו עם 87 מטופלים והיום מגיע מספרם ל-140. כמו כן, נוספו מטופלים חדשים וכיום עובדים במסגרת הפרויקט 27 רופאים, אחיות ואחים.

החולים מקבלים את הטיפול בביתם אחת לשבועיים וכמו כן את הציוד הדרוש לצורך קבלת הטיפולים.

הפרויקט פתוח לכל חולי הגושה הזקוקים לטיפול. נשמח לענות לשאלות בנושא הפרויקט ולצרף אליו מטופלים נוספים.

genzyme

חידושים מדעיים ועדכון מכנס גושה אירופי

המחקר בטיפול פומי:

פרופ' לוקינה, רופאה שמשמשת חוקרת ראשית ברוסיה במסגרת מחקר חדשני בסולקולה Genz-112638 ('סולקולה קטנה') שניתנת דרך הפה לטיפול במחלת הגושה, הציגה את תוצאות הטיפול במשך 52 שבועות שנערך במסגרת ניסוי רב לאומי ורב מרכזי (פאזה 2). התוצאות שהוצגו בפני באי הכנס הראו תגובה טובה מאוד של מדדי הדם, הטחול, הכבד ומחלת העצם. בימים אלה מתחילות ההכנות לפאזה 3 של הניסוי. הצלחת המחקר בסולקולה הזו, תאפשר לחברת ג'נזים לייצר טיפול פומי יעיל ובטוח למחלת הגושה.

ג'נזים, חלוצה ומובילה עולמית בפיתוח טיפולים למחלות נדירות, תמשיך בקידום התפיסה ההוליסטית שעיקרה קידום בריאותו ואיכות חייו של המטופל ובני משפחתו. במסגרת תפיסת עולם זו, נמשיך להיות בחזית המדע והטכנולוגיה במטרה לפתח טיפולים חדשניים ומתקדמים; נמשיך בעידוד ויזום מחקרים שתכליתם הבנה מעמיקה יותר של מחלת הגושה; נמשיך ונחזק את פרויקט טיפולי הבית בניהולה של העמותה; תמיד בתמיכה המדעית-רפואית שאנו מעמידים לרשות המטופלים והמטופלים; ולא נשכח את יסי הכיף, הכנסים והאירועים שאנו מקיימים בשיתוף העמותה בעקביות מזה שנים רבות.

כנס אירופי ראשון למנהיגות בתחום מחלת הגושה (Gaucher Forum Leadership) ביוזמת חברת ג'נזים, התקיים באוניברסיטת סילאנו בתאריכים 14-15 במאי. את קהילת הגושה בישראל ייצג פרופ' ארי זימרון, פרופ' איאן כהן, ד"ר חנה רוזנבאום, ד"ר אודי לבל. כמו כן השתתפו מר יוסי כהן, יו"ר העמותה ומר גיל פארן, החברים ב- EGA הנציגים משרתים השתתפו, הנחו, ונאמו במפגשים השונים: פרופ' זימרון היה חבר בוועדה המדעית שארגנה את הכנס, בעוד שד"ר רוזנבאום וד"ר לבל העבירו הרצאות במהלך הכנס.

כחברה השוקדת על חקר המחלה והטיפול בה, יזמה וארגנה חברת ג'נזים את המפגש כפורום אירופאי לעדכון בחידושים קליניים ומדעיים בתחום מחלת הגושה. במהלך הכנס נדונו, בין השאר, הנושאים: מערכת החיסון והתגובה הדלקתית, מחלת העצם, שינוי מהלכה של מחלת גושה ובניית הסטנדרט הטיפולי העדכני.

שני עדכונים חשובים שהועלו בכנס:

טיפול במהלך הריון:

הוצגו נתונים עדכניים שמלמדים על פרופיל הבטיחות והיעילות במתן הטיפול במהלך תקופת הריון. נתונים אלה תקפים אך ורק לאנשים המיוצג ע"י חברת ג'נזים.

ג'נזים ישראל בע"מ

מספר חינוס 1-800-412222

פקס 09-7666631

טלפון 09-7666640

ת.ד. 1188 כפר-סבא 11144

דוא"ל info.israel@genzyme.com

אתר אינטרנט www.genzyme.co.il

פרסום זה הינו באחריות המפרסמים ואין העמותה הישראלית לגושה אחראית לתוכנו.

אינטרנט - רבותי - אינטרנט!

מאת: גיל ברדה*

הכל התחיל בשנת 2006.

המטרה - להגביר את שיתוף המידע, לאפשר זרימה של מידע בין חולים, משפחות, רופאים ואנשי צוות העוסקים בתחום (בין היתר אחיות, אורטופדים, תזונאים). ליצור פלטפורמות משלימות למידע הרב המצוי באתר העמותה.

הרעיון - הקמת מערכת פורומים שונים באתר, למשל:

• **פורום ניתוחים ותרופות** - בפורום זה ניתן יהיה להתעניין ולשתף אחרים בתרופות חדשות, תופעות לוואי, השתתפות הקופות, ניתוחים חדשים ותהליכי החלמה.

• **פורום סיפורים אישיים** - בפורום זה החולים והרופאים יוכלו לכתוב את סיפוריהם ולשתף בחוויות ובעצות אישיות.

• **פורום ביטוח לאומי וזכויות בעבודה** - בפורום זה ניתן יהיה לכתוב על זכויות החולים בעבודה, ביטוח לאומי, תביעות נכות, צה"ל ועוד.

• **פורום הורים ובני נוער** - הגושה מנקודת מבט של בני נוער או הורים לחולים.

• **פורום רפואה אלטרנטיבית ותזונה** - הצעות לרפואה אלטרנטיבית, תזונה במחלות ועוד.

• **פורום כללי** - כנסים, מאמרים, הודעות האתר, ימי כיף ועוד.

לאחר שנוכחתי לדעת שהקמת שישה פורומים זה לא עניין פשוט (טכנית), מה גם שרציתי פלטפורמה מקצועית אחידה ונגישה, החלטתי להקים **פורום אחד** שירכז את כל המידע. זהו הפורום באתר Ynet.

קהילות ← פורומים רפואיים ← קבוצות תמיכה ב' ← חולי גושה (www.Ynet.co.il)

או דרך קישור באתר העמותה - www.Gaucher.org.il

היה מדהים לגלות, כבר בתחילת הפעילות של הפורום (לאחר פרסום באתר העמותה), איך אנשים החלו לכתוב ולשאל שאלות. זרימת המידע החלה...

בין הנושאים שהועלו בפורום היו: גנטיקה, תורשה וגושה, חשיבות בדיקה גנטית, שאלות על צבא וגושה, זכויות חולי גושה ועוד.

בין הנושאים שהועלו היו גם שאלות חשובות על חששות של נשים בהריון כאשר גילו שהעובר חולה, לדוגמא: "בעלי ואני נמצאנו נשאים למחלה ועברנו יעוץ גנטי. אני נשאית של המוטציה הקשה והוא של המוטציה הקלה. אני אמורה לעבור סיסטי שלייה עוד 4 שבועות. קשה לי נורא לחשוב אפילו על ההחלטה שעלינו לקבל אם נגלה שהעובר חולה. רציתי לשמוע יותר מאנשים שחולים במחלה או

מגדלים ילד חולה, אני ממש מתייסרת מהמחשבה להפיל עובר חולה כשלא מדובר במחלה קשה. מצד שני יש סיבה שמתירים לעשות הפלה לאחר אבחון של מחלת גושה בעובר, ובכל זאת מראש לדעת שאתה הולך ללדת ילד חולה - זה גם לא פשוט. אני מקווה שלא תשפטו אותי, אני כאן יותר כדי לאסוף מידע, כדי שאוכל לקבל החלטה מודעת ושלמה ככל האפשר."

ואחת התגובות שהתקבלו:

"אני אם לילדה חולה בת 13.5, אשר מקבלת את האנזים מגיל שלוש. היא מדהימה ואין לה שום מגבלה ניתנת לזיהוי, או מורגשת, ומתפקדת כילדה נורמלית, בגיל ההתבגרות... היא יפה, חכמה, מוכשרת, ומדהימה. לא ניתן לדעת כלל שהיא חולה, ושגרת חיינו רגילה לחלוטין, בייחוד מכיוון שנכנסנו לטיפול בית, דרך העמותה, ועל כך אנו מודים כל כך. אשמח לדבר אם תרצי."

היה כל-כך יפה ומרגש לראות את התגובות הרבות והעזרה הרבה מכולם לכל שאלה או בקשת מידע בפורום.

שאלות רפואיות נענו ע"י ד"ר מיכי פיליפס (מהצוות המעולה של מרפאת גושה בבית החולים "שערי צדק" בירושלים, בניצוחו של פרופ' ארי זימרון).

השנה החלטתי להרחיב את מעגלי שיתוף המידע ולצרף חולי גושה מרחבי העולם. לשם כך, הקמתי קבוצה באתר Facebook (בשם Support, Information - Association Gaucher Israel Friends).

בקבוצה זו רשומים כיום 53 חברים מכל העולם: מקדוניה, שיקגו, ונצואלה, לוס אנג'לס, יוון, פילדלפיה ועוד. לכולם מכנה משותף - גושה. הסיפורים שהועלו בקבוצה מרגשים ויפים. הכי מרגש זה לראות שלא משנה איפה אתה חי בעולם, משפחת הגושה לא תהסס להגיש עזרה, חיבוק וחום.

לסיום, בקשה קטנה ...

היכנסו לאתר העמותה, לפורום ב - Ynet ולקבוצה ב - Facebook. אלה הם שלושה מקורות מידע חשובים ומועילים. השתתפו, שתפו במידע, תשאלו כל מה שעולה לכם לראש, תקראו ותלמדו. חשוב להבין שבקרוב החולים, משפחותיהם ואנשי העמותה ישנם אנשי מקצוע (רופאים, עורכי דין, תזונאים) והרבה אנשים שהמידע והניסיון שלהם במחלה או בטיפול במחלה יכול לעזור.

ושיהיה לכולנו רק טוב והרבה בריאות.

להצטרפות לרשימת התפוצה של העמותה שלחו מייל ל -

Info@gaucher.org.il

*גיל ברדה הוא מנהל אתר העמותה הישראלית לגושה www.gaucher.org.il, אחד ממנהלי פורום תמיכה נפשית ורפואית לחולי גושה באתר Ynet ומנהל קבוצת תמיכה באתר Facebook.

מחקר ישראלי מעלה את סוגיית הבדיקות הגנטיות טרום - לידתיות*

טסיות דם נמוכה אשר גורמת לחולים שנפצעים קשיים בקרישת דם, "אטמים" בעצמות אשר עלולים להביא לנזקים במפרקי הכתף והירך, וכן אוסטאופורוזיס. הדבר עלול לגרום לשברים ספונטניים.

עשרה מרכזים גנטיים בישראל הציגו נתונים של מספר אנשים אשר נבדקו לגילוי מחלת הגושה, מספר הנשאים שנמצאו, מספר הזוגות הנשאים שהתגלו והפגמים הגנטיים אשר התגלו בזוגות אלו בין ינואר 1995 למרץ 2003.

החוקרים מצאו 28 "זוגות נשאים", אשר ילידיהם היו בסיכון להיוולד עם מחלת הגושה מסוג 1. 3/4 מהזוגות ערכו את הבדיקות בטרם כניסתם להריון, והתגלו 16 עוברים נגועים. 4 זוגות מתוך ה-16 הפסיקו את ההריון.

המחקר מצא, כי שיעור ההפלות היה נמוך יותר בקרב זוגות אשר בנוסף על ייעוץ גנטי, התייעצו גם עם מומחה למחלת הגושה - 8% מההריונות, בהשוואה ל-100% בקרב הזוגות אשר לא קיבלו ייעוץ רפואי.

במסקנותיהם טענו החוקרים כי למרות המטרה המוכרת של הבדיקות, התוצאה הייתה הפסקת הריונות רבים אפילו במקרה של סיכוי נמוך ללידת תינוק עם מחלת גושה סוג 1, אשר נחשבת קלה יחסית או נטולת סימפטומים כלל.

החוקרים ציינו גם כי איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל המליץ לא לבצע בדיקות לגילוי מחלת הגושה.

במסקנותיהם בחנו החוקרים את השימוש בבדיקות סקר גנטיות לגילוי מחלות תורשתיות קלות. לדבריהם, "השלכת התפיסה הקלאסית בנוגע לנשאים על מחלות לא קשות, מובילה לדילמות בלתי נמנעות, התוכניות המציעות בדיקות אלה חייבות להגדיר האם המטרה האמיתית של הגילוי היא לידיעה או הערכת סיכון אפשרי, או הפסקת הריון עם עוברים אשר נמצאים במצבים גנטיים מוגדרים".

תוצאות המחקר מצביעות על הצורך לשלב ייעוץ גנטי רגיל עם ייעוץ אצל רופא מומחה למחלה גנטית הנבדקת על מנת למנוע שיעור גבוה של הפסקות הריון עם עוברים אשר אינם נמצאים בסיכון להיוולד עם מחלה חמורה.

בדרך כלל הרופא משתמש בבדיקות לגילוי מחלות כמו סיסטיק פיברוזיס, לאפשר להורים להפסיק הריון אשר יכול להביא להולדת תינוק עם נכויות קשות. אבל הסוגיה ברורה פחות כאשר מדובר במחלות לא קשות.

* המחקר פורסם באוקטובר 2007 באתר העיתון Isradocor www.isradocor.co.il ומפורסם כאן באדיבות ובאישור המערכת.

רופאי הנשים בישראל ממליצים לכל הזוגות אשר נכנסים להריון לבצע בדיקות גנטיות לשלילת נשאות לגנים של מחלות קשות. אך ביניהן מבוצעות גם בדיקות למחלות לא חמורות אשר תוצאותיהן גורמות לזוגות רבים להפסיק את ההריון. האם בדיקות אלה נחוצות? התשובות במחקר החדש.

במסקנותיהם, החוקרים הישראליים בחנו את השימוש בבדיקות סקר גנטיות במחלות תורשתיות לא קשות.

במחקר ראשון מסוגו, אשר בוצע ע"י צוות של חוקרים ישראליים, הועלה הנושא של הצורך בכל מגוון בדיקות הסקר הגנטיות המבוצעות לעובר ומוצעות לנשים בהריון. 35 שנה עברו מאז בוצעה בדיקת סקר גנטית ראשונה לאיתור עוברים בסיכון להיוולד עם מחלות קשות. מחקר על מחלה תורשתית חמורה, אך ניתנת לטיפול, הנפוצה בקרב יהודי אשכנז בוחן האם בדיקות אלה הולכות רחוק מדי.

המחקר, אשר התפרסם בכתב עת של ארגון הבריאות האמריקאי, מראה ע"י הדגמת הסיכוכים הכרוכים בבדיקות גנטיות, כי זוגות מסוימים מחליטים על הפסקת הריון אפילו במקרים בהם הפגם הנשאי ע"י העובר לא יגרום לבעיות בריאותיות קשות.

המחקר שהתנהל בראשותה של גברת שחר צוקרמן מהאוניברסיטה העברית - הפקולטה לרפואה, מראה לראשונה מה עושים הזוגות כאשר הם מגלים כי העובר נמצא במצב כזה. נמצא כי שיעור ההפלות ירד באופן חד במידה וההורים לעתיד התייעצו עם איש מקצוע בתחום הגנטיקה, המומחה למחלה ספציפית.

החוקרים התרכזו בבדיקות לגילוי מחלת הגושה, מחלה גנטית אשר הסימפטומים שלה נעים מבלתי מורגשים עד לחמורים ביותר. הפגם הגנטי נפוץ יותר בקרב יהודי אשכנז שמוצאם מרכז או מזרח אירופאי.

מחלת הגושה כוללת 3 מוטציות הנגרמות כתוצאה מחוסר באנזים מסוים. בדיקה לגילוי נשאים של מחלת הגושה הינה בעייתית מכיוון שסוג 1 של המחלה, שהוא הנפוץ יותר בד"כ עובר ללא סימפטומים ולא חמור וכמו כן ניתן לטיפול, והבדיקה שנעשית אינה יכולה לחזות את חומרת המחלה באופן מלא. הבדיקה מוצעת ונעשית בארץ ובעולם מאז שנת 1995.

לפי אגודת הגושה הלאומית האמריקאית, הסימפטומים הנפוצים למחלה הם כבד וטחול מוגדלים, אנמיה, כמות