

אופיתון

עיתון העמותה למען חולי גושה ע"ש ניסים לוי ז"ל גליון מס' 4 ינואר 2002

דבר יו"ר העמותה - דר' ראול צ'רסקוף

קוראים נכבדים

גושיתון מס' 4 יוצא לאור לאחר תקופה ארוכה אשר הצטיינה ברגעים של פעילות אינסטיטבית: הכנס ה-7, הכנס הראשון של האיגוד האירופי של העמותות והשתתפות פעילה בכנס מספלים האירופאים במחלת הגושה אשר התקיימו בירושלים בספטמבר 2000 ומתוארים בחלקם במאמרים בהמשך. מצד שני תקופה של לאות וחוסר עשייה בזמני המשבר אשר אפיינו את הארץ. על כן עותק זה של העלון הוא מיוחד באורכו ובתוכנו.

בכל מקום שנת 2001 היא שנת העשור לקיום סיפול אנזימי תחליפי אשר שינה את חיי החולים במחלת גושה וכן את חיי החולים במחלות אגירה אחרות אשר עקבו בדריכות אחר ההתפתחויות על מנת ללמוד מהן והסיק מסקנות לגבי סיפול אפשרי. סיפול אשר הודות לו אנו משפחת הגושה יכולים לנשום לרווחה. זו לא רק שנת העשור לסיפול אלא גם שנת העשור לעמותה הישראלית וגם עמותות אחרות בעיקר באירופה: אנגליה, גרמניה, אסליה ועוד אשר רשמו הישגים משמעותיים ברמה הלאומית וברמה הבינלאומית אם באירופה עצמה או בכל העולם.

נפל בחלקנו הכבוד להשתתף בכנס העשור של העמותה האנגלית למען חולי גושה ולהתרשם מהפעילות המתקיימת שם למען חולי גושה מסוג I וגושה מסוג III אשר הוא יחסית נדיר בארץ. בכנס השתתפו נציגים של חולים ממדינות אירופה המזרחית סיפורם מהווה הוכחה שיש עוד הרבה מה לעשות ברמה העולמית לסובת חולי הגושה.

בפתחה של שנת 2002 קיימת אפשרות של הכרת התרופה למניעת סובסטרס כתרופה שניה לסיפול במחלת הגושה. הדברים עוד נתונים להחלטה, המחיר לא ברור וכן גם מי מהחולים יהיה מועמד מתאים לסיפול. מה שבטוח הוא שנפתח עידן חדש ויש לצפות להתפתחויות.

כמו תמיד אנו מתאפיינים במיעוט כותבים ולכן נעזרנו הפעם מכתבי חוג, תמצאו מאמרים מתורגמים מאנגלית שפורסמו במידעון של העמותה האנגלית. מקווה שתיהנו, בכל אופן כולכם מחמנים להצטרף אילנו.

דר' צ'רסקוף
יו"ר העמותה

מה בגליון?

- דברי יו"ר העמותה
- מחלת גושה בתום העשור לסיפול האנזימי ובראשית הדרך לסיפולים חדשניים - פרפ' זימרון.
- זו לא רק הבעיה שלנו - עו"ד דורית לוי
- הברית האירופית לגושה - ירושלים 2000, סחון לויס
- הכנס ה-7 של העמותה הישראלית, סחון לויס.
- עו"ד גרמי מנואל סוגרת את הכנסים בירושלים.
- גמלה לילד נכה
- מחלת הגושה במילנים החדש - וושינגטון.
- עשור להקמת העמותה האנגלית.
- העמותה האנגלית למען חולי גושה מספר מילים.
- לונדון - נובמבר 2001 - מפגש עמותות אירופה.
- הצגה קלינית לזכרו של פרופ' יעקב מצנר ז"ל.
- 15 ביוני 2001, יום כייף!
- דברי שבח ותודה!

העמותה למען חולי גושה

מהווה כתובת לכלל חולי הגושה בארץ ולכל מי שמחלת הגושה קרובה לליבו: רופאים, חוקרים, אנשי מקצועות פרה-רפואיים, בני משפחה ואחרים.

מטרות העמותה לענות לבעיות חולי הגושה ככלל ובמידת הצורך, לבעיות פרטיות שמתעוררות אצל החולים ולייצג את האינטרסים של חולי הגושה בפני הרשויות השונות בארץ.

העמותה מבוססת כולה על מתנדבים, משרד העמותה ממוקם בחדר העבודה במעונו של יו"ר העמותה, דר' צ'רסקוף.

ככל שמספר חברי העמותה יגדל כן יגדל כוחה של העמותה לדאוג לצורכי חולי הגושה. על כן אנו קוראים לכם להצטרף לחברים בעמותה. דמי החבר השנתיים 150 ש"ח. כל תרומה תתקבל בברכה!

המעוניינים להצטרף, ישלחו בכתב שם, כתובת, ת"ז, קירבה לחולה גושה, גורם מטפל (לחולים) בצרוף דמי חבר לכתובת העמותה.

העמותה למען חולי גושה

ת"ד 33814, חיפה 31338

טל'פקס: 04-9503403

Gaucher Israel Association

Po.Box 33814, Haifa, Israel, 31338

Tel-fax: 972-4-9503403

araonch@netvision.net.il

ידידים של העמותה החליטו לתרום מכספם ועל כך הוקרתנו ותודתנו העמוקה ל:

- פז גליה
- ק' שדה אליהו
- זיואב אביב וברק
- הרשקוביץ גניה
- שלמה שפרונץ

תמיכתם מאפשרת לנו לקיים חלק מפעילות העמותה והתמיכה בחולים, תודה!

מחלת גושה בתום העשור הראשון לטיפול האנזימי ובראשית הדרך לטיפולים חדשניים

ארי זימרון, איה אברהמוב, דבורה אלשטיין
יחידת גושה, המרכז הרפואי שערי צדק, ירושלים.

לחכתבות: פרופ' ארי זימרון

מנהל יחידת גושה

האגף לרפואה פנימית

ת"ד 3235, ירושלים 91031

טלפונים 02 6555143 או 02 6555679, טלפון נייד 055 728286

פקס: 02 6517979

דואר אלקטרוני: zimran@md2.huji.ac.il & gaucher@szmc.org.il

הקדמה:

מחלת גושה, מחלת אגירת השומנים הנפוצה ביותר, שגם ידועה בשכיחותה המוגברת בקרב ביהודים ממוצא אשכנזי (שכיחות נשאי המחלה 1:17 ושיעור תחלואה של 1:850). הולכת ותופסת מקום מרכזי בקרב המחלות התורשתיות בעולם. הרקע העיקרי לכך, ללא ספק, הוא הופעתו של טיפול אנזימי יעיל אבל יקר לפני כעשור שנים. בישראל לבדה מושקע תקציב שנתי של כ-60 מיליון שקל עבור טיפול בכמאה וחמישים חולים. עם מחזור מכירות של למעלה מחצי מיליארד דולר לשנה, יכולה יצרנית התרופה לממן פעילות מחקרית ענפה מתמיד, ליוזם כנסים ופעילויות חינוכיות שונות, שכולם יחד מגבירים מודעות הקהילייה הרפואית והעניין הציבורי במחלת גושה. בנוסף, תרם הניסיון שהתקבל מהייצור ומהטיפול במחלת גושה לפיתוח תרופות חדשניות למחלות חשוכות מרפא אחרות. מטרת הסקירה הנוכחית לסכם הידע שנצטבר בארץ ובעולם בטיפול האנזימי ולפתוח צוהר לפיתוח תרופות חדשות וטיפולים חדשניים בתחום הטיפול במחלת גושה, שמן הסתם עשויים לשחק תפקיד בעשור הקרוב.

הטיפול האנזימי שינה את המהלך הטבעי של מחלת גושה. מי שהייתה עד שנות התשעים מחלה חשוכה מרפא שגרמה במקרים רבים לנכות קשה, לובשת היום אופי של מחלה שפירה, שבמידה ומאובחנת במועד ומטופלת כראוי, בטרם התפתחות תסמינים וסימנים מתקדמים ולפני שהתרחשו סיבוכים בלתי הפיכים בעצמות – הרי שלא ניתן יהיה לזהותה במראה חיצוני, בבדיקה גופנית או אפילו בבדיקות שיגרתיות הנעשות ע"י רופאים מנוסים במסגרות כמו סקר מנהלים וכיו"ב. אולם – מה שנכון לגבי הילדים שנולדו בעשור האחרון ואלה שיוולדו בשנים הבאות, אינו תופס לגבי חולים לא מעטים, אשר תקופת ילדותם והתבררותם אלה לפני היות הטיפול האנזימי, ואשר אצלם התרחשו שינויים בלתי הפיכים בטרם נמצאה התרופה המהפכנית: חולים כאלה, שעברו כריתת טחול בעבר, שסבלו מהתפתחות

הרס פרקים (גזולנים), לא תמיד מפיקים מלוא התועלת מהטיפול האנזימי, שניתן להם, בעיקרון, על מנת למזער הנזקים הקיימים ולמנוע אולי החמרה נוספת במהלך המחלה.

ביטוי המחלה ושיטות האיבחון:

ביטוי המחלה ידועים במגוונים הרחב וכוללים הגדלת טחול וכבד [שלפעמים באים לידי ביטוי בהגדלה חיצונית של היקף הבטן, שלעיתים מקנה לחולים הצעירים (במיוחד לצעירות) מראה של כאילו בהריון; לאחרים גורמת כאבים או אי נוחות; כן יתכנו תחושות של שובע מוקדם]; ירידה בספירות הדם [במיוחד ירידה בטסיות – תרומבוציטופניה, העלולה לגרום לנטייה לדמם – או אנמיה (חוסר דם); ירידה ברמת ההמוגלובין בכדוריות הדם האדומות] – העלולה להתבטא בעייפות, חולשה ואף קוצר נשימה במאמץ]; עיכוב בגדילה ובהתפתחות [בדרך כלל קומה נמוכה יותר מאשר משקל ירוד; יתכנו כאבים בעצמות שעלולים להיות באופי כרוני או התקפי, יש אשר מפתחים שברים פתולוגיים (שברים שנגרמים ע"י חבלה קלה יחסית, דוגמת מה שאנו מכנים: "שברים רומנטיים" – כאלה שמתרחשים בזמן חיבוק) או הרס פרקים גדולים דוגמת פרק הירך, הגורמים כאבים והגבלה בתנועה; במקרים קשים ביותר תתכן מעורבות ריאתית, שתתבטא כקוצר נשימה במאמץ או אף במנוחה, כיחלון במצבים הקשים ונטייה מוגברת לזיהומים. ישנם סוגי גושה קשים במיוחד, אשר לשמחתנו נדירים בארץ, בהם קיימת גם מעורבות מערכת העצבים המרכזית (המוח), אך על אלה לא נדון בסקירה הנוכחית, אלא נזכירם בהמשך רק בקשר לפיתוח תרופות חדשות. לעומת החולים הקשים שהראו את מיוגון ההפרעות הני"ל – יש חולים רבים, בעיקר בקרב היהודים האשכנזים, אשר מחלתם הייתה מאז ומתמיד קלה ואפילו "אסימפטומטית", כזו שלא גרמה כל סבל שהוא, אשר בבדיקתם הגופנית לא הראתה כל ממצא פתולוגי (לפעמים

הגדלה מינימלית של הטחול) ובדיקות המעבדה השיגרתיות שלהם גם הן כולן בתחום הנורמה. נקודה זו חשובה בהיבט הטיפולי (שלא כל חולה זקוק לטיפול רק משום שנעשתה אבחנה של "מחלת גושה") ובהיבט אפידמיולוגי – גנטי (הכללת מחלת גושה בין כמה מחלות קטלניות או חשוכות מרפא ב"חבילת האשכנזים" – איבחון גנטי הנעשה לזוגות אשכנזים לפני הריון או לפני נישואין – נושא שלגבי הציבור הרחב נחשב שנוי במחלוקת).

איבחון המחלה

בתקופה שבה המודעות למחלת גושה הייתה נמוכה, ורוב המומחים אליהם הופנו חולי הגושה היו המטולוגים (מומחים ל"מחלות דם") אובחנו מרבית החולים על סמך זיהוי תאי גושה במח העצם. אולם, מה שאנב היה ידוע למעשה עוד משנות ה-70 המוקדמות, הדרך הנכונה והאחת לאיבחון הגושה היא בבדיקת פעילות האנזים (גלוקצרברוזידאז) בכדוריות דם לבנות בדם הורידי (בדיקת דם רגילה). לבדיקה אנזימית זו נהוג לצרף בעשור האחרון גם בדיקה מולקולרית, בדיקה שמנסה לאתר את המוטציות (הלא הם הפנמים בחומר התורשה, ה-DNA) הגורמות לליקוי בפעילות האנזימית. יתרונו ביכולת בהמשך לזהות נשאים מקרב בני המשפחה, וכמו-כן, במידה מסוימת, ביכולת לנבא את חומרת המחלה בעתיד. לצערנו, עדיין רבים מהחולים (כולל כאלה המציגים לדופא המטפל סיפור של מחלת גושה אצל קרובי משפחה, כמו דוד או הורה) שומעים על מחלת הגושה רק לאחר שעברו בבדיקת מוח-עצם. חבל, משום שמעבר לכאבים ולאיי הנוחות של הבדיקה – הרי שהבדיקה אינה ספציפית דיה ואינה מאפשרת לאתר נשאים של המחלה. מעבר להגברת מאמצי החינוך של הרופאים לדורותיהם, חשוב לחולים ולבני משפחתם לדעת עובדה זו, וכל אימת ששומעים על קרוב אחד כלשהו שמתעורר אצלו חשד שמה אף הוא או היא טובלים מה"גושה" – הרי יש להציע להם לעשות את האיבחון הנכון

(בבדיקת דם) ולהימנע מבדיקת מוח עצם מיותרת. בדיקות מוח עצם מוצדקות כאשר מתעורר חשד לקיום מחלת דם אחרת, או במקרים מיוחדים, בהם החולה מופיע לראשונה בחדר מיון עם הסתמנות קלינית מחשידה למחלה המטולוגית אחרת.

אין ולא הייתה מעולם דרישה לבדיקת מוח עצם בקשר להתחלת הטיפול האנוימי או למעקב אחר השפעת הטיפול.

החסרון היחיד באיבחון האנוימי (בדיקת דם) הוא בכך שזו לא בדיקה שיגרתית הנעשית בכל מקום, ועל כן לפעמים על הרופא המאבחן לטרוח ולברר היכן נעשית הבדיקה (למשל, ניסיון רב בבדיקה זו קיים במעבדות לנטיקה ב"הדסה" עין-כרם או "שערי-צדק" בירושלים ובבי"ח "שניידר" בפתח-תקווה).

השפעות הטיפול האנוימי

הופעת הטיפול האנוימי היוותה, ללא ספק, מהפכה. יותר לא צריך היה בנייתוחים הגדולים (לעתים הרואיים ממש) של כריתת טחול (שלמה או חלקית), שבעבר אמנם הביאו להטבה מהירה ובלטת במדדים ההמטולוגיים, אך לא אחת במחיר של החמרת מעורבות הכבד והעצמות (שלא להזכיר סיבוכים מהניתוחים).

עירווי האנוים (בשנים

הראשונות CEREDASE שהופק משליות נשים, ומשנת 1994 – CERZYME, המיוצר בטכנולוגיה של הנדסה גנטית- שניהם מיוצרים ע"י GENZYME) מביאים בדרך כלל לשיפור בתמונת הדם ולהקטנת נפח הטחול והכבד, שבאים לידי ביטוי על פי רוב כעבור 6 חודשים ומגיעים להתייצבות ("פלטו") כעבור כשנתיים.

שיפורים אלה דווחו בכל העבודות המציגות תוצאות טיפול אנוימי, הן במינונים גבוהים והן במינונים הנמוכים יש הטוענים לתגובה מהירה יותר, ולעתים אף טובה יותר, כאשר ניתנים מינונים גבוהים יותר, אך לאור העלות הגבוהה של האנוים - במרבית המקרים ניתן להסתפק במינונים נמוכים ולהעלותם רק אם לא מושגות תוצאות משביעות רצון (בהחלט לעתים רחוקות). מעניין לציין שאין בדרך כלל קשר בין נתוני החולים בהתחלת הטיפול ומידת השיפור במדדי המחלה לא נמצאה השפעה של גיל, מין, גנוטיפ - סוג המוטציות - כריתת טחול בעבר וכיו"ב על התגובה לטיפול, והנתון היחיד שדווח בעבודות שונות הוא גודל הכבד: ככל שהוא גדול יותר בהתחלת הטיפול - כך

האפקט מרשים יותר. בנוסף, חשים מרבית המטופלים שיפור במצבם הכללי - מה שמכונה WELL BEING; הורים מדווחים על שיפור בתיאבון, באנרגיות, בכושר הגופני ובמקרים שונים ניתן להצביע על עלייה במדדי איכות חיים שונים.

חולים שסבלו מנטייה לזיהומים, בדרך כלל מפסיקים לסבול מסיבוכים אלה תוך כמה חודשים, וחלק מהחולים שסבלו מכאבי עצמות - מדווחים על שיפור או העלמות הכאבים. עם זאת, השפעת האנוים על העצמות ניכרת פחות בחשוואה להשפעה על הטחול והכבד, ומשך הזמן הלקוח להדגמת שיפור במדדים

רנטגניים איטי ועלול להימשך 4 שנים ויותר. שינויים מסוימים במבנה העצמות אינם מגיבים לטיפול כלל, ועיקר ההישגים של האנוים לגבי השלד הוא במניעת אותם סיבוכים כמו הרס פרקים, כאשר מתחילים באנוים בשלב מוקדם יותר. כך הראנו ש 13 ילדים שקיבלו הטיפול לפני הופעת נזקים בעצמות לא נזקקו לכריתת טחול ולא פיתחו AVN (נמק אווסקולארי בפרקים גדולים) - מה שכן קרה לכשליש מהחולים שנולדו כעשרים שנה "מוקדם מדי" ושביטויי מחלתם בתקופת הילדות היו דומים [מחציתם אף עברו כריתת טחול].

השפעת הטיפול האנוימי על מעורבות הריאות אף היא בעייתית: בחלק מהחולים התגובה מזערית- בעוד שבאחרים יש שיפור דרמטי, ואותם מקרים הם אלה עבורם הטיפול האנוימי לא רק משפר איכות חיים אלא אף מציל חיים.

חשוב לזכור כאשר מנתחים את השפעות הטיפול על חולי הגושה, כי מדובר באוכלוסיית חולים מאוד מגוונת - השינויים קיימים גם בין חולים שונים, גם בין מערכות גוף שונות באותם חולים עצמם, וללא ספק ישנה גם שונות (וריאביליות) בתגובות חולים שונים לטיפול. מסיבה זו די קשה להקיש ממקרה אחד על רעהו, ומסיבה זו קשה להשוות תוצאות הטיפול במינונים השונים. מה שמעודד הוא שכמעט ואין חולים שלא מגיבים כלל (במקרה שכזה יש לוודא שאכן מדובר בגושה ולא במחלת אגירה אחרת, ולחילופין יש לחפש נוגדנים בעלי יכולת נטרול של האנוים

- עד היום דווחו מקרים בודדים בלבד), וכי הפרופיל הבטיחותי של הטיפול האנוימי גבוה: יש מעט מאוד תופעות לוואי, אלה שקיימות בדרך כלל קלות לטיפול, ובטיחות התכשיר עמדה כבר במבחן של עשר שנות מעקב וחשיפה של למעלה מ 3000 חולים ברחבי תבל. ישנן תופעות אחדות,

שנמצאו בחלק מהחולים, אליהן יש לשים לב: נטייה לעלות במשקל (ולא רק בגלל שיפור איכות החיים ועלייה בצריכת הקלוריות היומית), הופעת כאבים בעצמות קטנות ובמקרים נדירים - התפתחות יתר לחץ דם ריאתי. האחרון מהווה סיבוך מסוכן ובמקרים נדירים בהעדר טיפול נאות אפילו מסכן חיים) והדרך למניעתו היא מעקב מסודר באמצעות בדיקת אקורדיוגרפיה פשוטה של הלב (המכונה בקיצור "אקו") המתבצעת במסגרת המעקב החצי שנתי.

בטיחות הטיפול האנוימי לא נבדקה מעולם בהריון (הכוונה למה שידוע כ- "reproductive toxicology studies" שנעשים בדרך כלל על ידי יצרן התרופה), אולם ניסיונו וניסיון אחרים מלמד, כי חולות גושה אשר סבלו בעבר מסיבוכי הריון ולידה שונים - כמו הפלות חוזרות או דימומים קשים בזמן הלידה ואחריה - הצליחו להשלים הריונות במהלך תקין ועם ילודים בריאים כאשר קיבלו את האנוים החל בשליש השני של ההריון או אפילו הרו תחת הטיפול האנוימי והמשיכו בו ברציפות.

מכיוון שהאנוים אינו חודר לרקמת המוח יכולתו לשפר את מעורבות מערכת העצבים המרכזית מוגבלת ביותר, ולמעשה עיקר ההטבה בחולי גושה מסוג 3 נובעת מההשפעה המיטיבה על תמונת הדם ועל ביטוי המחלה הכלליים האחרים.

בטיחותו הרבה של הטיפול האנוימי אפשרה כבר בשנות ה-90 המוקדמות מתן הטיפול בבית. גם בתחום זה היינו מהחלוצים, ובשנים האחרונות הוסדר טיפול ביתי ממוסד לחולי גושה רבים בארץ בזכות שיתוף פעולה בין עמותת חולי הגושה, וחברת ניזויים-ישראל, המשלב תועלת רפואית שמקורה במניעת הפסקות ברצף הטיפול עם הטבה נוספת באיכות החיים של המטופלים, הנהנים מטיפול בביתם בזמנם המועדף

מדיניות משרד הבריאות המגובה בחוק ביטוח הבריאות הממלכתי מנטיחה המשך מימונו של טיפול יקר זה בכפוף לאישור וועדת מומחים. קריטריונים מחמירים, שמנעו טיפול מחולי גושה רבים בראשית הדרך הוחלפו בקריטריונים שלמעשה מאפשרים טיפול לכל חולה סימפטומטי על סמך שיקול דעת רפואי. מדיניות זו תביא את כלל אוכלוסיית חולי הגושה הצעירים להגשמת חלום של הבטחת מהלך חיים נורמלי ובריא ללא נכות וללא סבל (מעבר לדיקור הוריד פעם

בשבועיים ואולי אפילו בתדירות נמוכה עוד יותר) כמו שניתוחי כריתת טחול במחלת גושה הפכו לנדירים ביותר, כך אנו צופים להיעלמותם של חולי הגושה בדורות הבאים מהמחלקות האורטופדיות, בהן עדיין מבוצעים כיום (לחולים מהעידן "הטרומ אנזימי") ניתוחים של החלפות פרקים ותיקונים אורטופדיים אחרים.

טיפולים חדשניים בשלבי מחקר שונים.

בצד ההתלהבות המובנת מהישגי הטיפול האנזימי, לא ניתן להתעלם ממגבלות התלות בעירוים תוך ורידיים (שלמרות כל ההקלות כמו מריחת משחת EMLA לאלחוש מקומי, מתן העירוי בבית או שימוש בהתקן התת עורי להבטחת נגישות קלה לוריד - PORT-A-CATH - עדיין הוא נחשב כמטרד או סבל לחולי גושה רבים), מהעלות האסטרונומית ומחשבתה שהאנזים אינו משפיע על השינויים הנירולוגיים בחולי גושה מסוג 3. פה ושם ישנם גם חולים בודדים שהטיפול האנזימי אינו מתאים להם. כל אלה, בנוסף לכמיהה הטבעית לשפר עוד יותר את איכות החיים, הביאו קבוצות שונות לחפש דרכי טיפול חליפיות.

קיים החלום האולטימטיבי לחשנת ריפוי מוחלט של המחלה ע"י השתלת גנים (ובשנתיים האחרונות כבר היו ניסויים קליניים בחולי גושה בארה"ב, שעברו התהליך הניסיוני הזה - ללמדנו שלא מודבר בגישה טיפולית דמיונית לחלוטין). אולם, בעתיד הנראה לעין - אם לא תחול פריצת דרך מהפכנית - לא נראה שהגיע הזמן לפרט בפני קוראנו את פרטי הטיפול; המעוניינים יכולים למצוא חומר רב בספריות הרפואיות השונות ובאינטרנט.

קיימת התקדמות בהחלט ראויה לציון בטיפולים של השתלת מוח עצם או יותר נכון לומר תאי אב של מוח עצם (שכיום ניתנים לאיסוף מהדם ההיקפי ללא צורך בביצוע הרדמה כללית ושאיבות חוזרות של מוח עצם מהתורם) - המתבצעים ללא הכחדה מוחלטת של מוח העצם של המקבל. כמובן, לגישה טיפולית זו נחוץ תורם מתאים שלא תמיד קיים. שיפור הטכנולוגיה והגברת הניסיון בטיפול במחלות תורשתיות אחרות בשיטה זו עשויים להפכה לאופציה טיפולית לחלק מחולי הגושה כבר בעתיד הקרוב. היתרון הרב בגישה טיפולית זו היא שהצלחתה עשויה להביא לריפוי של המחלה ולחיים ללא

תלות בעירוים או בכדורים. חולים בודדים שעברו בהצלחה השתלת מוח עצם בשיטה הישנה או החדשה ושלא פיתחו סיבוכים מעצם התהליך מוכיחים שהמטרה הינה ברת השגה, ואנו מאמינים שסיכוייה להפוך למציאות טובים יותר מאלה של השתלות הגנים לחולי גושה.

ההתקדמות הדרמטית ביותר בטיפולים ניסיוניים הינה, ללא ספק, הופעת הטיפול הפומי (נטילת כדורים דרך הפה) במעבד הסובסטרט N-butyldeoxyojirimycin, המוכר יותר לחלק לא קטן של קוראי סקירה זו בכינוי הקוד OGT-918. בעת כתיבת שורות אלה נמצאת התרופה - שהיא דור ראשון לקבוצת תכשירים עם מנגנון פעולה משותף - בשלבי עיון ברשות התרופות והמזון האמריקאית FDA ומקבילתה באיחוד האירופאי במגמה להביאה למדף התרופות לקראת סוף 2002 / תחילת 2003. ניסיונות קליניים ראשונים הראו כי לתרופה השפעה נאה על הקטנת נפח הטחול והכבד ועל מדדים מעבדתיים ביוכימיים שונים, אולם התגובה של המדדים ההמטולוגיים (קרי - רמת ההמוגלובין וספירת הטסיות) הייתה איטית ונחותה בהשוואה להישגי הטיפול האנזימי. בנוסף, צפינו בשיעור גבוה יחסית של תופעות לוואי (שבעטיין בין שליש למחצית מהמטופלים בכדורים בחרו להפסיקם ולעבור לטיפול התוך-וריד באנזים). אם וכאשר תגיע התרופה לסל התרופות - הרי שזו תתאים לטיפול בחולים מבוגרים ללא ירידה קשה בספירות הדם, אשר יבחרו לנסות הטיפול בכדורים במקום הטיפול בעירוים לוריד פעם בשבועיים. חלק מהחולים הללו יהיו חולים חדשים בדרגת חומרה קלה יחסית או חולים אחרי כריתת טחול בעבר; חלק אחר יהיו חולים שכבר טופלו כשנתיים באנזים ומצבם התייצב. יש לציין, שהטיפול בכדורים לא יינתן לחולים מתחת לגיל 18 (מה שגם היה אחד מהקריטריונים להכללה בניסוי הקליני) לפחות בשנים הראשונות לפני שתיבדק בטיחות התכשיר בילדים.

הופעת כדורי OGT918 היוותה בשורה טובה לחולי הגושה בארץ ובעולם. עצם הכנסת מרכיב של תחרות לעולם מונופוליסטי של חברת על אחת כבר הביא לפעילות מחקרית נרחבת לפיתוח דור חדש של טיפולים - אנזימיים ואחרים - לטובת חולי גושה [עד אז שימשו הרווחים מהאנזים לפיתוח תרופות חדשות לחולים במחלות אגירה אחרות, בלא

שנעשו ניסיונות רציניים לשכלל עוד יותר את האנזים הנוכחי - טוב ככל שהוא]. גם חברת גינזיים - כמו גם OGS באנגליה, יצרנית OGT918 - עובדות כיום על פיתוחם של מעבדי סובסטרט מדור שני ושלישי שעשויים להיות גם יותר יעילים וגם ללא תופעות לוואי מרובות; שני תכשירים ספציפיים צפויים להגיע לניסויים קליניים כבר במהלך השנה-שנתיים הקרובות.

הפן האחרון בענייני תכשירים חדשניים - קשור במידע אודות חברות נוספות שמוענינות לפתח תכשירים אנזימיים חדשים למחלת גושה. יש לנו תקווה שהתכשירים החדשים יוסיפו יתרונות לעומת האנזים המאוד מוצלח הנוכחי וגם יגיעו לשיווק במחיר זול יחסית, וזאת על מנת שהישגי הרפואה המודרנית במחלת גושה יוכלו להגיע גם לחולים בארצות אשר משאביהן הכלכליים אינם מאפשרים טיפול כיום. בארצות אלה, דוגמת בולגריה או רומניה, עדיין ניתן למצוא חולי גושה עם ביטויי מחלה קשים ומתקדמים - כמותם, לשמחתנו, נתקשה להראות לתלמידי הרפואה בישראל.

מחברי הסקירה מבקשים להודות לחולי הגושה שהתנדבו להשתתף בניסויים הקליניים השונים שנערכו ביחידת גושה (בשנים 1992-1994 עם האנזים צרזיים במינון נמוך, ובשנים 1998-2001 עם כדורי OGT918. השתתפות זו תרמה באופן משמעותי לקידום פיתוח התרופות השונות לחולי הגושה בארץ ובעולם. אנו מודים גם לכל החולים המקפידים על מעקב מסודר, שאף הוא מאפשר לנו ללמוד טוב יותר את המהלך הטבעי של המחלה עם וללא טיפול. תודה מיוחדת לעמותת חולי הגושה, שחזקה את ידינו בימים קשים.

אתר העמותה למען
חולי גושה

<http://www.gaucher.co.il>

ירושלים ~ ספטמבר 2000

בספטמבר 2000 העמותה הייתה שותפה לארגון הכנס הרביעי של הקבוצה האירופאית של מטפלים וחוקרים במחלת הגושה (E.W.G.G.D.), זו הייתה הפעם הראשונה שעמותת חולים לקחה חלק פעיל בארגון כנס בינלאומי זה המתארח מדי שנתיים במדינה אירופאית אחרת. עמותות החולים ממדינות אירופה החליטו לראשונה לקיים כנס בנפרד לכנס המטפלים אך בסמוך לו ולכן כנס האיגוד האירופי של עמותות למען חולי גושה (European Gaucher Alliance) התקיים יומיים קודם ובסיומו התארחו נציגי החולים מאירופה בכנס ה-7 של העמותה הישראלית.

זו לא רק הבעיה שלנו... הכנס הראשון של עמותות הגושה האירופאיות ~ עו"ד דורית לוי

בתחילת ספטמבר, התקיים בירושלים מה שאפשר לנות "הכנס המשולב" של הגושה. היה שם כנס של מומחים לגושה מכל העולם, היה כנס של כל חברי העמותה הישראלית וידידיה והיה כנס של ראשי העמותות ברחבי אירופה, עליו רציתי לטפח לכם כמה מלים.

ד"ר ראול צ'רסקוף, שהוא יו"ר העמותה הישראלית, היה אביו הרוחני של כל השילוב המוצלח הזה, הצליח לזמן כמעט את כל "שוחרי" הגושה בעולם לירושלים היפהפייה והשכיל ליזום וליצור אירוע יפהפה, מהנה וגם מלא תוכן. באשר למפגש של נציגי העמותות האירופאיות (EGA) – שהוא הראשון בעולם – היה ראול ממש האב המוליד. ממנו, קיבלתי את הכבוד לשבת ראש המושב הראשון של המפגש המרגש הזה.

ובכן ידידי, הגרעין של ה - EUROPEAN GAUCHER ALLIANCE - איגוד הגושה האירופאי, נזרע עוד במרייס שבאיטליה, בכנס של חוקרים, רופאים וחולים, לפני שנים רבות. כבר אז, הבנו שכגוף משותף, יכול להיות לנו הרבה יותר כח וגם הרבה תמיכה הדדית. אבל את החיבור וההכרה הרשמית, עשינו רק לקראת הכינוס השנה ולמעשה, במפגש עצמו.

- לפעול במשותף להחלפת מידע, לשיתוף במידע ולרכישת מקסימום ידע בתחומים השונים של חקר המחלה בכלל וקידום הטיפול בחולים בה, בפרט. הבנו שרק אם נחלק את הידע ונהפוך את שותפות הגורל לכלי שיעצים את האינפורמציה שברשותנו, נקדם את סיכויי הטיפול ונוכל לעמוד מול אינספורטים ואינסטרנסים עוינים - שבאים למנוע לפעמים את קידום המחקר ופיתוח דרכי טיפול חדשות.

- לתמוך בעמותות חדשות ברחבי אירופה, במיוחד במזרח אירופה ובמידת הצורך, לפעול לגיוס משאבים כספיים לצורך כך, באמצעות קרנות עולמיות ובינ"ל.

פרופסור ארי זימרו, העומד בראש מרפאת הגושה הארצית בשערי צדק, סבור שיש הקשרים גנטיים שעושים את חולי הגושה (ומשפחותיהם...) אינטליגנטים יותר ונחמדים יותר. עכשיו שפגשנו את ידידינו האירופאים, קיבלנו לכך אישור עולמי.

למפגש הגיעו נציגים של עמותות גושה אירופאיות: מפולין, צ'כיה, יוון, הולנד איטליה, צרפת, גרמניה, ספרד, בולגריה ואנגליה. בין הנציגים היו כאלה שהכרנו מצוין, כמו ידידינו האנגלים, האיטלקיות, הצרפתיה וההולנדים והיו שם ידידים חדשים לגמרי. במיוחד אלו ממזרח אירופה. אבל כולם היו "גושיטיסים". כולם היו חולים, או הורים של חולים או ידידים של חולים. כולם התענינו בשאלות שהן לחם חוקנו מאז ומתמיד: "האם כרתו אצלכם את הסחול?" האם המדינה מממנת את הטיפול, האם הטיפול המומלץ אצלכם הוא LOW DOZE או HIGH DOZE? מה משך העירוי אצלכם? וכיצד באלה שאלות, שזר לא יבינו ועברנו הן לחם חוק. היה מענין ומרגש לגלות שגם שלשה חולים מסופלים (כמו בפולין), מצדיקים ארגון שיטפל בהם. היה מרגש לראות שהעולם צועד לקראת הכרה גלובאלית במחלת הגושה ובמימון הטיפול לחולים בה. היה נעים לגלות שה"מיתוטיסים" הישנים של הסרת סחול (למשל), מפנים את מקומם לטיפול באנזים, לחיפוש שיטות טיפול חדשות ומתקדמות, והכרה בצורך לספק טיפול תרופתי הולם לחולי הגושה.

את הכינוס, חתמנו בארוחת ערב עליזה על גג מלון דן בירושלים, אל מול הנוף המדהים של החומות המוארות וגם במסקנות אופרטיביות:





הברית האירופית לזלזה
~ כגישה פירושלית 2000 ~
סונן לזוס, אנלזיה - כפי
ספורט פציתון הצאותה
האנלזית
www.gaucher.org.uk

11 מדינות הוצגו ע"י עמותות החולים שלהם בכנס הברית האירופאית לגושה (EGA) ב-6-5 לספטמבר 2000 בירושלים.

למרות שנחשב למפגש הראשון של ה-EGA, החברים בעצם כבר נפגשו לפני כן, שלוש פעמים. בטריאסטה, אטליה ב-1994 כאשר הקימו את ה-EGA, במסטריכט, הולנד ב-1996 ובלמנוס, יוון ב-1999. אך זו הייתה הפעם הראשונה שכנס ה-EGA היה בנפרד מהסדנא של ה-EGGD (כנס הקבוצה האירופית של מטפלים בחולי גושה).

לאחר שנציג של כל אחת מ-11 המדינות החברות דיבר על ההישגים של מדינתו והבעיות בנוגע למחלת גושה, ראול צ'רטקוף סיכם את דעותיהם והציג את עקרונות היעד של קבוצות התמיכה של החולים, שעיקרן השגת תרופה לכל חולה שצריך אותה וחינוך הרופאים, הנשאים והחולים על דרכי גילוי וטיפול.

צרכים להיות זכויות לחולים

הוא ציין כי הרבה רופאים עדיין עושים בדיקות מוח עצם, במקום לדוגמא בדיקת דם פשוטה לאבחון המחלה. בנוסף רופאים נתנו טיפולים מוטעים כי לא ידעו על קיומו של הטיפול האנזימי. פרן טורקואטי (מאיטליה) ציינה כי יש חולים המפחדים לסרב לבדיקות פולשניות, או לתחקר את הרופאים על הטיפול הנכון.

הוסכם כי לחולים צריכות להיות זכויות ויש לראות בהם כצרכנים. יש להעביר להם את כמות המידע שהם רוצים ויכולים לקבל. ישנם כמה סוגי תמיכה קיימים עבור המשפחות והחברים. בהם עמותות, הכנסייה או מוסדות דת אחרים, וביטוח לאומי ממשלתי.

צויין גם כי בחלק מהארצות חולים צריכים לשלם עבור בדיקות רפואיות. ווכטק, נציג פולין סיפר כי בארצו

תמורות ורווחים

הדיון נגע גם בתמורות שיש מקיום כנסים מיוחדים כמו כנס לחולים במחלת גושה מסוג 3 ותמורות מקיום כנסים אזוריים.

סוזאן לואיס סיפרה כי העמותה האנגלית עושה "מפגשי רופאים" שבו ניתן לדבר עם כמה רופאים ביחד על נושאים שונים. מפגשים אלו הוכחו כיעילים. הוסכם כי כל עמותת גושה יקימו קבוצות מדעיות ו/רפואיות עימן ייפגשו באופן תדיר.

מטרות עתידיות ויעדים:

דנו בצרכים וביעדים של ה-EGA ושל המדינות החברות הבודדות ולהלן המסקנות:

1. מידע

- המידע הקיים (כגון: איבחון, גילוי מוקדם, טיפולים כולל תרופות, וסקירות גנטיות) צריך להיות נגיש לכל המדינות החברות.
- עלון המתאר את ה-EGA לתאור דרכי הפעולה וההתקשרות צריך להיות נגיש לכל הארצות האירופאיות.
- יש לעדכן את כל אחת מהמדינות על כל שינוי או התפתחות עתידית.
- יש לתרגם את המידע לשפות של כל המדינות החברות.
- התקשרות אלקטרונית (כגון: אתרי אינטרנט, דואר אלקטרוני, ICQ) צריכה להיות נגישה לכל המדינות החברות על מנת לאפשר התקשרות מהירה.

2. מרכזי מומחים

- רשימה של רופאים מומחים צריכה להיות קיימת בכל מדינה.

הטיפולים ממומנים ע"י הממשלה, המשלמת גם סכום קטן (\$500) עבור עזרה סוציאלית, לדוגמא עבור נסיעות לבית חולים. בארצות אחרות מי שאינו יכול לעבוד יכול לקבל תשלומים. קייט תיהרוסיסי סיפרה כי ביוון חולים מוכנים לקבל עזרה כלכלית מרשויות הרווחה.

הפצת מידע על מחלת הגושה

הועלה הנושא של איתור חולים. ישנה אפשרות כי חלק מהחולים שמעו על עמותת החולים אך אינם רוצים שידעו עליהם (ייתכן שחלקם מטופלים וחלקם לא), יתכן ואצל חלקם הייתה אבחנה מוטעית וחלקם אינם מקבלים טיפול כראוי. העמותה האנגלית מצאה חלק מהחולים ע"י שליחת מידע לעלונים רפואיים ועיתונים (גם מקומיים וגם ארציים). האינטרנט הוא גם כלי יעיל לחלק מידע ולמצוא אנשים סובלים ומשפחותיהם.

דורית לוי (ישראל) אמרה כי קשה לפרסם מחלה כמו גושה מאחר והיא אינה מספיק מושכת. ייעוץ גנטי טרום לידתי וסקירות גנטיות לגושה נפוצים בישראל.

טיפול בית:

התקיים דיון בנושא של טיפולי בית. ריא חייט (הולנד) אמרה כי אם ניתן, יש לעודד טיפולי בית. במקרה ויש צורך, רופאים, נציגי משרדי הבריאות וחברות ביטוחי בריאות יכולים לקבל מידע בנושא מהניסיון שנרכש במדינות אחרות. הרבה יותר קל לחולה לקבל טיפול בבית מאשר לנסוע מרחק גדול לבית החולים על מנת לקבל את האינפוזיה. רופאים כללים מקומיים צריכים להיות מעורבים יותר בטיפול ובתמיכה בחולה.

הוא גם דיבר על הניסוי הקליני שתוצאותיו תפורסמנה בקרוב אודות השימוש ב-FOSALAN כתוספת לטיפול האנזימי במסרה לחזק העצמות במחלת גושה. פוסאלאן או פלסבו ניתנו יחד עם תוספות של ויטמין U D 1,500 mg של calcium 82, 400 חולים השתתפו בניסוי כפול סמיות במשך 24 חודשים; החולים בשתי הקבוצות היו דומים מבחינת גיל, חומרת המחלה ומינון הטיפול האנזימי והערת המערכת. בינתיים הסתיים הניסוי והראה הצלחה בקבוצת הטיפול לעומת הפלסבו, אך התוצאות טרם פורסמו בספרות הרפואית.

פרופ' ארי זיסמן סיפר כי גם בישראל הרבה רופאי משפחה אינם נתקלים אפילו בחולה גושה אחד. חלק מהחולים לא שמעו על הטיפול, והוא נתן דוגמא של חולה שהייתה לו מחלה בדרגת חומרה קשה אבל משום מה חשבו שאינו עומד בקריטריונים לקבלת הטיפול. הוא גם דיבר על המחקר שלו ב OGT 918.

בהערות שהתייחסו לשימוש בפורס-א-קס ולסכנות הטמונות בו אמר פרופ' זיסמן כי פורס-א-קס הוא מכשיר המיוחד מתחת לעור עם צינור המתחבר לוריד. המתקן מקל על הטיפול התוך ורידי לעומת זיקור וריד היקפי בחולים מסוימים. הוא ציין את הצורך שמנתח מיומן יכניס את הפורס-א-קס. המתקן עלול להזדהם ולכן יש חשיבות מרובה בלימוד סיפול אנטי זיהומי. יש אפשרות גם שייסתם ע"י קריש דם, ואם הפורס-א-קס נסתם לא ניתן להשתמש בו וייתכן והחולה יצטרך לעבור הכנסת פורס חדש. חשוב לשטוף את הפורס-א-קס בצורה סדירה עם הפרין.

פרוייקט סיפול פיית:

פרוייקט טיפולי הבית ממשיך מאז הדיווח הקודם הצטרפו עוד מטופלים ובסוף שנת 2001 מטופלים כ-40 חולים.

תודתנו לגינזיים ישראל על התמיכה הובלת התהליך במיוחד לאחות המסורה ענת!

תודה!



לזיכרון, זיכרון מס' 4, ינואר 2002, צמ' 7

דברי סיכום:

תודתנו לראול צירטקוף על העבודה הקשה והמסירות בהצלחת הכנס ובעזרה שהכנס סיפק.

**הכנס ה-7 של הצמותה
הישראלית למחלת חולי
גושה, ספטמבר 2000
- סוף לז'ויס, אנליזה - כפי
שפורסם בציתון הצמותה
האנליזית**

הכנס של העמותה הישראלית למחלת חולי גושה התקיים ב-5 לספטמבר 2000 בירושלים ואליו החמנו נציגי האיגוד האירופי של עמותות. פרופ' ג' גרבוטקי מטינסיני ארה"ב דיבר על "סיכום 10 שנות סיפול אנזימי", ופרופ' ארי זיסמן "על סיפולים חדשים למחלת גושה".

מר סנדי סמית מחברת ג'נזיים הודה לעמותת הגושה הישראלית על הזכות לפנות אליהם, וסיפר כי שנת 2000 היא חגיגת העשור לטיפול האנזימי החליפי למחלת גושה.

הבטיחות והיעילות של שתי התרופות צדייו וצריזיים הן חסרות תקדים. קרוב ל-3,000 חולים ב-56 מדינות מקבלים את האנזים החליפי. תודות למדענים ורופאים, חולים מנהלים אורח חיים מלא ופורה וממלאים תפקיד חשוב בחברה.

אך עדיין נשאר מה לעשות; יש לפתח אנזים עם שחרור איטי (שיפחית תדירות העירויים), סיפול במולקולות קטנות (שיאפשר סיפול בכדורים) ותרפיה גנטית. הוא גם תוסך בגילוי מוקדם ובסקירות גנטיות של ילדים.

ד"ר כריס מחס סיפר כי OXFORD GLYCOSCIENCES היא חברת הביוסק הראשונה שנוסדה ע"י אוניברסיטת אוקספורד. לחברה יש 200 עובדים, ויש לה שני אפיקי מחקר ופיתוח: פרוטאומיקס (טכנולוגיה לגילוי חלבונים חדשים או חסרים במחלות) ופיתוח תרופות.

OGT918 היא התרופה שנמצאת בניסויים קליניים לשני מחלות: מחלת גושה ומחלת פברי.

ד"ר ג' גרבוטקי מנהל המלקה לתורשת האדם בבית החולים לילדים בסינסני תיאר את המצב העדכני של הטיפול באנזים החליפי בחולים בעשר השנים האחרונות, ודיבר על שיתוף הפעולה של האקדמאים והתעשייה. ההתפתחויות היו גם תודות לשיתוף הפעולה מצד החולים.

יש לעודד התקשרות בין רופאים באותה מדינה והתקשרות בין רופאים במדינות אחרות דרך ה EWGGD ובדרכים אחרות.

יש לעודד התקשרות בין מומחים לבין עמותות החולים שלהם.

יש לעודד עזרה לחולים להגיע למרכזים ע"י הסעות, ומקומות לינה.

1. בדיקות גנטיות

בדיקות גנטיות צריכות להיות נגישות במידת הצורך לאבחנת המחלה, טרום לידתי ולאחר לידה.

2. טפול

חייב להיות נגיש עבור מי שצריך אותו.

טיפול בית צריכים להיות נגישים. (כולל משאבות ופורט-א-קט במידת צורך).

3. עמותות חדשות

לעזור להקים עמותות חולים בכל מדינות אירופה. (ובכל מקום אחר רלוונטי).

ל עודד התקשרויות שנוצרו על בסיס אירופאי.

6. מפגשים

המדינות החברות צריכות להיפגש כל שנה על מנת להחליף מידע ורעיונות.

לפחות נציג אחד ממדינה חברה אחת או יותר צריך להיות נוכח בכנס ארצי של מדינה חברה אחרת.

רשימה של הכנסים של מדינות חברות צריכה להיות מפורסמת באתר האינטרנט של ה- EGA ולהיות מופצת למדינות החברות.

7. מתאם

יש להקים נקודה מרכזית אשר בו ייאסף ויופץ כל המידע.

יש להקים קו חם.

אם ימצאו האמצעים אזי יש לספק עזרה משרדית.

8. עצמאות

עצמאות מלחץ חיצוני לדוגמא: רופאים, ממשלות, ותעשיית התרופות.

9. מימון

יוגשו בקשות למענקים מהאיחוד האירופי וממפעלי צדקה אחרים אשר מעוניינים לסייע למטרות צדקה אירופאיות.

עו"ד גרמי מנואל סוגר את הכנסים בירושלים

ספטמבר 2000 היה עבור משפחת הגושה האירופאית ועבורנו חודש מיוחד. כנס העמותות, הכנס השנתי של העמותה וכנס המטפלים סיכמו שנה של עבודה מאומצת שלנו, העמותה, ושל צוות מרפאת הגושה בשערי צדק בראשותו של פרופ' זימרון. מלבד המשמעות הפוליטית של קיום מפגשים אלה בירושלים בכנסים אלה נידונו נושאים משמעותיים להמשך ההתמודדות של החולים עם המחלה ועם הטיפול. בכנס המטפלים הועלה לראשונה נושא יתר לחץ תוך ראיתי לדיון וכן הוצגו תוצאות ראשונית של הניסוי בתרופת OGT 918 בנוסף לנושאים שכבר הוזכרו בגושיתון זה. נאזנו של עו"ד גרמי מנואל, יו"ר העמותה האנגלית אשר סגר את כנס המטפלים נוגע בנקודות רבות ומשמעותיות עבורנו החולים והמשפחות של החולים ולכן החלטתי להביא אותו לפניכם. הקורא בין השורות יבין את המשמעות שיש לשיתוף הפעולה בין נציגי העמותות לבין המטפלים על מנת להגן על זכויות החולים ולקדם את הטיפול בהם.

דר' ראול צ'רקטוף, יו"ר העמותה

גבירותיי ורבותיי,

אני מדבר אליכם כיום כנציגם של עמותות החולים המיוצגות בכנס.

לפני מפגש זה נפגשו עמותות החולים כ"ברית האירופאית לגושה". בלמנוס, יוון הוסכם כי יוקדש זמן מיוחד על מנת שעמותות החולים יוכלו להיפגש ולדון במטרות המשותפות ולעודד עמותות קטנות לממש את ציפיותיהם.

נציגי חולים הגיעו מצרפת, ספרד, גרמניה, הולנד, איטליה, צ'כיה, פולין ובולגריה. סה"כ נציגים מ-11 מדינות ואני מדבר על פי בקשתם ובשמם.

ביום שלישי ורביעי חברי הברית נפגשו והחליטו כי במושב זה אשר הוקצה לנו באדיבות מהתוכנית המלאה של EWGGD, לא נקיים סקירות פרטניות מטעם כל אחת מעמותות החולים השונות (אשר רבים מכם כבר שמעתם) אלא נציג בפניכם פרטים על התקוות והצרכים המשותפים לכולנו.

תפקידה של עמותת חולים היא לשמש מקור מידע. העמותה אוספת מידע אודות המחלה, הטיפולים, מרכזי מומחים מצטיינים, ומעבירה אותו הלאה לחולים, למשפחות ולרופאים, כמו גם לשלטונות הבריאות המקומיים והארציים תוך שמירה על חשאיות החולים. פעילות זו תרמה ותורמת להבטחת טיפול.

החלפת מידע, ניסיון ורעיונות ברמה האירופאית הוכחה כיעילה לתועלת המשותפת של כולנו. אנו משתתפים בהעברת מידע בסיסי על מה שקורה בכל מדינה ומגיבים להתפתחויות ולדאגות שמתעוררות.

כמו שהתאגדות של חולים בארץ ספציפית הוכחה כיעילה לחולים ברחבי מדינה זו, כך ההתאחדות של העמותות תביא לסיוע לחולים ברחבי אירופה כמו גם לקבוצות אחרות.

אנו מאמינים כי כאשר נדבר בקול אחד נוכל להשיג יותר. הכבוד העמוק שהחולים רוכשים לרופאים ולאנשי המחקר שובר גבולות. המטרה המאחדת ומדרבנת את כולנו היא לתמוך בכם, מנהיגי העולם בתחום של מחלת גושה.

"הברית האירופאית של גושה" קבעה לעצמה כמטרה לאחד את כל הרופאים והמדענים הנמצאים כאן היום, ואת אלה שאינם יכולים להיות נוכחים ולהשאירם מאוחדים. זאת על מנת לוודא כי קווי התקשורת תמיד יהיו פתוחים.

אכן המצגת האחרונה של אשק ולודי על הקונוסוס ל גבי הטיפול ב - TYPE 3 של מחלת גושה ודברי ההקדמה הנדיבים של הנס ארץ מהווים עדות להצלחה בעבודה המשותפת של חולים ורופאים.

כולנו דוגלים בשמירה על סודיות רפואית. בנוסף, אנו מכבדים את החשיבות של תחרות הוגנת בין החברות. אנו עושים כמיטב יכולתנו לדאוג ששיתוף הפעולה הטבעי (בין

החולים, הרופאים, וחברות התרופות) לא ייפגע כתוצאה מחוסר הבנה או חוסר תקשורת. הכנס הנוכחי והכנס לחולי גושה Type 3 מוכיחים שוב שכולנו מאמינים בשיתוף פעולה. כנסים אלו משרתים את החולים, שזה עיקר תפקידנו.

אנו ערים לעובדה שנושא הבדיקות הגנטיות יוכח כאתגר בעתיד לא רק לחולי גושה, אלא לכל מי שסובל ממחלה גנטית תורשתית. נשאר ערים להתקדמויות בתחום זה במדינות שלנו ובאירופה כולה.

בנוסף נשאר הנושא הבעייתי של הסקירות הגנטיות הרחבות למחלת גושה, כאשר באוכלוסייה האשכנזית בפרט מתגלים חולים אסימפטומטיים ועולה השאלה האם הסקירות הללו הם לתועלת החולה ומשפחתו.

דאגה ספציפית של עמותות במדינות בהם הטיפול בחולי גושה הוא חדש (אני מתייחס במיוחד למדינות מזרח ומרכז אירופה) היא הקמת מרכזי מומחים מצטיינים, דבר אשר רובנו, מעמותות יותר מבוססות, נהנים מהם. אנו יודעים כי קהיליית המדע עודדה השתתפות מכל קצוות אירופה ודבר זה הוא חשוב ביותר. דבר זה צריך להרחיב ככל שנוכל. נעשה את אשר ביכולתנו להעביר את המידע ולעודד ככל שנוכל באמצעות העמותות המקומיות.

בעיה ספציפית שנראית כי היא נוגעת לכל הארצות וכבר הוזכרה כמה פעמים בפגישה זו, היא הקושי שחולים חווים בדרכם למרכזי הטיפול, מבחינת המרחק ואף חשוב יותר הוא מבחינת העלות. נושא זה דורש בדיקה ברמה המקומית וברמה האירופאית.

אז לאן חולקת "הברית האירופאית" מאן?

עבדנו בדרכים לא פורמליות לעזור אחד לשני ונמשיך לעשות זאת תחת המטרייה של ה- EGA. סיכמנו כי נחקור האם אנו ממלאים את הקריטריונים לקבלת מענק מהאיחוד האירופאי, או מכל גוף אירופאי אחר וזאת כדי שנוכל להרחיב את פעולתנו. אנו דואגים לכך שלא נבזבז את הזמן ואת המשאבים המוגבלים שעומדים לרשותנו ברדיפה אחר מענקים דמיוניים, אך מאמינים כי אם נוכל לקבל את התמיכה הנ"ל הדבר יתרום לפעולתנו. נודה לכל מי מהנציגים שיוכל לתת עצה או הנחיה כיצד עלינו לפעול.

עם תוספת של אמצעים נוכל להיפגש לעיתים תכופות יותר, אך חשוב יותר נוכל לתמוך יותר בקיום פגישות זו צדדיות לתועלתן של עמותות קטנות או חדשות.

היינו רוצים להוציא יותר מידע כתוב, מתורגם לשפות שונות ולייצור אתר אינטרנט אירופאי רב שפות עם קישורים רלוונטיים.

עמיתינו האירופאים, הפועלים בתנאי מצוקה שמעל לגבול היכולת עם פחות מדי אמצעים, היו יכולים ליהנות מגיבוי

הידעתם?

אמנה לילד נכה

לפי המדע המצדקן ליוני 2001
משפחות של ילדים חולי אשה יכולות
לפנות לקבל אמנה לילד נכה
מהביטוח הלאומי.

הזכאות נקבעת לפי הצורך לקבלת
טיפול ולא לפי סוג המחלה.

מי זכאי? ילד בן 90 ימים עד 18
הקוק לטיפול רפואי מיוחד בצירוי
בתדירות של לפחות אחת לחודש.

אגרה האמנה כ-1,700 ₪ לחודש.

בדבר פרטים מומלץ לפנות לסניף
ביטוח לאומי במקום המאריץ אפשר
על לקבל מידע פאתר האינטרנט
<http://www.btl.gov.il>

חברים יקרים לעמותה

במלאות עשר שנים להקמת העמותה אנו
רוצים להודות להרבה חברים אשר בלעדיהם
לא היינו מגיעים עד כאן, חברים שעשו הרבה
למען חולי הגושה בארץ ונשארו בעילום שם:

גב' אתי פרץ
דר' ברלוביץ
פרופ' דן מיכאלי
דר' אפרים סנה
ח"כ חיים רמון
ח"כ יורם לס
מר דודי יזרעאלי

ולעוד רבים אשר עשו את מלאכתם בהבנה
שזה הדבר הנכון לעשות

תודה מכל הלב!

פרקטי וטכני. כמו כן אנו רוצים להציע עזרה כזו, לעמותות
חדשות כפי יכולתנו.

אנו נמשיך לעשות כל שנוכל עם או בלי תוספת תקציב, אך
ברור כי מענק יעזור לעשות זאת במהירות רבה יותר.

אנו מודים לכם רופאים, מדענים, וחברות התרופות
שלקחתם אותנו בחשבון. אנו תמיד שואפים להבין את
נקודת הריאות הספציפית שלכם ונסה להתנהג בצורה
מקצועית ואחראית. אנו מאמינים שהוכחנו שאנו יכולים
להיות גורם חיוני בקידום הפעילות שלכם.

החולים מחכים בקוצר רוח והתרגשות להתפתחויות
בתרופות חדשות ובתרופות הקיימות לטיפול במחלת גושה.
אני יודע כי במסדרונות נוהלו הרבה שיחות על נושא מעכב
הסובסטרט, דיון שצפוי להתקיים לאחר ארוחת צהרים
ואני מצפה כי יהיה מגרה ותוסס.

החולים ועמותות החולים יעקבו מקרוב אחר הדיון
והשלכותיו. אנו מקדמים בברכה כל התפתחות וטיפול חדש.
אנו יודעים כי הדיון יהיה חיובי ובונה ונתייחס לכל דאגה
שתעלה.

עדכונים שוטפים ימנעו מידע מוטעה וציפיות שווא.

באופן פשוט, החולים מעוניינים לדעת אודות כל טיפול חדש
שהוא יעיל ובטוח, ורוצים להיות חלק מכל דיון מקצועי בכל
הנושאים הרלוונטיים.

אנו מעודדים חברות תרופות לשים לב לעלות הטיפול. בשעה
שאנו מכירים במחויבותם האמיתית לבעלי המניות
ולעובדים, בכאב רב אנו יודעים שעלות הטיפול הנוכחי היא
המונעת מחלק מהחולים לקבל טיפול, כפי שכבר הסברנו
בכנס.

העלות של הטיפול הקיים ושל כל טיפול עתידי צריכה
להישמר תחת בקרה תמידית, על מנת לוודא שהוא נמכר
במחיר הריאלי הנמוך ביותר וזאת על מנת לוודא שהטיפול
יהיה נגיש למספר הרב ביותר של חולים.

ישנם חולים מסביב לעולם שהם ללא טיפול. אנו מכירים
ומעודדים את המחויבות של גינויים לתת טיפול לחולים עם
תסמינים מסכני חיים על בסיס הומניטרי. כמו כן "פרויקט
תקווה" לחולים במצרים בסין בפקיסטן ובהודו. אוטה
סטולץ עושה עבודה נהדרת בניסיון שלה להתחיל טיפול עבור
חולים במזרח ובמרכז אירופה, אך לצערנו היא מדווחת כי
ברוסיה מתוך 109 חולים רק 5 מקבלים טיפול. אנו רוצים
להשתתף במאמץ להבטיח כי כל חולה גושה הנוקט לטיפול
יקבל את הטיפול הקיים.

לבסוף תודתנו למארגנים ארי זימרן, דבי אלשטיין וראול
צירטקוף ולוועדה המדעית באמצעות נשיא ה- EWGGD
הנס ארץ, שהעניקו לנו את הזכות להשתתף פעם נוספת
באירוע מצויץ זה. כל הכבוד לכם על כנס מוצלח זה.

שנית ברצוננו להודות לגינויים ול OGS על החסות והתמיכה
בכנס EWGGD זה ובכנסים במקומות אחרים.

ואחרון לצגינים, לרופאים ולמדענים. בעצם נוכחותכם כאן
אתם מראים את מחויבותכם ומסירותכם לחולי הגושה. ארי,
בנאומו ביום שלישי לצגינות הישראלית, ציין שיש משהו
מיוחד בחולי גושה ובנשאים. המטפלים הם המיוחדים.
להצגות ולהלבטויות בכנס זה יש השפעה אמיתית על חיי
החברים. אנו חבים לכולכם. לחלק מהחולים לא הייתה
איכות החיים שיש להם היום ובעצם את החיים שיש להם,
בלי העבודה המאומצת שלכם, וההתקדמות שנעשתה כולל
כל התגליות של רוסקו בריידי; כל מה שהם יכולים לעשות
ועושים הוא תודות למאמצים.

“מחלת הגושה במילניאום החדש” – כנס העמותה האמריקאית- וושינגטון.

ד"ר ראול צרטקוף – יו"ר העמותה

בנובמבר 2000 התקיים הכנס השנתי של העמותה האמריקאית למען חולי גושה ה- NGF. לכנס החמנו יחד עם העמותה האנגלית להשתתף ולייצג את האיגוד האירופאי שהתכנס לראשונה בכנס עצמאי, כמה חודשים קודם לכן, בספטמבר 2000 בירושלים.

העולם האמריקאי שונה מאוד מהעולם האירופאי והמזרח התיכון וכך גם שונה המפגש למרות שהגיעו אליו גם נציגים מעמותות דרום אמריקאיות כמו ארגנטינה וברזיל. התכנסות של חולים מכל קצוות ארה"ב הגדולה ואשר לא תמיד הסכימו עם מדיניותה של העמותה הגדולה והעשירה בעולם.

הכנס התקיים בצל התוצאות של הניסויים השונים שנעשו בארץ ובאירופה על התרופה OGT 918, התרופה למניעת סובסטראט נושא נוסף שנידון היה נושא יתר לחץ תוך ריאתי והקשר עם הטיפול האנזימי התחליפי, נושא שהועלה גם בכנס בירושלים.

סידרה מכובדת של מרצים אשר נתנו הרצאות בנושא הטיפול בחולי גושה ביניהם ד"ר ג'ון ברנג'ר, ד"ר הנרי מנקין, ד"ר גרגורי גרובסקי (אשר היה אורח של העמותה הישראלית בכנס ה-7 בירושלים וסיכם 10 שנות טיפול אנזימי), ד"ר פרס מיסטר, ד"ר גרגורי פסטורס וכמובן פרופ' זימרון.

למרות האווירה החברית ניתן היה להרגיש רוח של תחרותיות וביקורתיות חריפה מאוד בנושא הניסויים שנערכו באירופה ובארץ על התרופה החדשה, ביקורתיות שנראתה לעיתים לא נקיה מאינטרסים אישיים מצד החוקרים האמריקאים אשר החליטו לפסול או לבקר בצורה חותכת ואולי מעט בוטה חלק מהניסוי ב-OGT. פרופ' ארי זמרון לא נרתע מלצאת להגנת עבודתו ועבודת צוות החוקרים האנגלים, הולנדים וצ'כים אשר לא היו נוכחים במפגש.

לקראת סיום המפגש גב' סוזן לויס, מזכירת העמותה האנגלית נתבקשה לתת סקירה על פעילותן של עמותות אירופה ועל האיגוד האירופאי. בנאום מרגש ומסכם ציינה בפני הנוכחים את אמונתנו ותמיכתנו בחוקרים ומטפלים באשר הם ואת הצורך בהמשך שיתוף הפעולה בין כל החוקרים על מנת להמשיך לקדם את הטיפול בחולי גושה.

נכון יהיה לסכם ולהגיד שחלק מהחוקרים שהביאו את התנגדותם לתוצאות המחקרים אירופאים/ישראלים לא נרתעו מלהתחיל ניסוי באותה תרופה בארצות הברית, ניסויים החשובים על מנת לקבל הכרה של ה-FDA, ארגון המזון והתרופות האמריקאי אשר חשוב להפצת התרופה בעולם.

עשור להקמת העמותה האנגלית. נובמבר 2001 ד"ר ראול צרטקוף



מימין לשמאל: ג'רמי מנואל, סוזן לויס, דויד לויס. עשור לעמותה האנגלית

היה לי הכבוד להיות חלק מחגיגות העמותה האנגלית לכבוד עשור להקמת העמותה, לכנס זה הוזמנו מטופלים משפחותיהם מטפלים וחוקרים וכן נציגים של המדינות החברות באיגוד האירופאי של העמותות ומדינות מזרח אירופה.

הכנס התקיים במלון בוומבלי בצפון לונדון, עבודתם של סוזן לויס ובעלה דוד וכן של יושב ראש העמותה, עו"ד ג'רמי מנואל, אישתו, אחותו ועוד שותפים נשאו פרי והתוצאה הייתה כנס מאורגן למופת מחושב ומתוכנן במיטב המסורת האנגלית מצד אחד ולא מנקר עיניים או בזבזני.

בארוחת ערב חגיגית ציינו האנגלים את אלה אשר תרמו ותורמים לקידום הטיפול בחולי גושה באנגליה ובעולם כולו, את ראשי העמותה וסוזן ובעלה את הרופאים והחוקרים כולם כולל ידידנו פרופ' זימרון. פרס מיוחד הוענק לטניה קולין היסטד. טניה היא אימא לבת חולת גושה נירונופטית (סוג III) אשר השקיעה את כל מרצה על מנת לקדם את הטיפול בילדים אלה ויחד עם ד"ר

פעילות למשפחות לילדים עם גושה נירונופטית (סוג III).

את הכנס חתם מושב מאוד מרגש של חולים אשר שיתפו את הנוכחים בסיפור חייהם ודרכם להתמודד עם מחלת הגושה וציינו את תרומתה של העמותה האנגלית לחייהם.

במשך כל היום נמכרו כרטיסים להגרלה של פריטים אשר נתרמו לטובת העמותה ואפשר לאסוף כ- 250 לירות סטרלינג.

ולודי הצליחו לקובע קווים מנחים לטיפול בילדים אלה. הערב נחתם בנאום קצר של ד"ר יאן גאו מנהלת פרוייקט "תקווה" אשר מרכזת את הטיפול בחולי גושה בסין ובמצרים.

למחרת התקיים כנס מדעי בו ניתנו הרצאות בנושא הטיפול בחולים ובין דוברים היו פרופ' טים קוקס מקמברידג', ד"ר וולודי, ד"ר אטול מטה וכמובן כיכב בין המרצים פרופ' ארי זמרון אשר נתן הרצאה על OGT 918 טיפול באוזון. במקביל להרצאות שנמשכו מהבוקר ועד לשעות אחר הצהרים התקיימה

העמותה האנגלית למען חולי גושה, מספר מילים ~ דר' ראול צרטקוף

היא נחשפת לאחת מפין הצמותות החלוקות והמאמצותיות באירופה ואולי בצורתם ככלל. עצמאית ופועלת צומחה מצליחה להתקיים מתרומות של חברים ומכיוון כספים חכמ: פתחית שנת 2001 בצרפת קברט שנתרם לטובת חולי גושה הצליחה הצמותה לגייס 25,000 סטרלינג.

כראשה צומד צו"ד צ'רמי מנואל אשר קיבל את כבוד המהמלכה האנגלית על סוצאלו למצן החוליים. ציקר הצבורה נצטית על ידי אישה פועלת אולף קטן אק אישיות של צנך, סונן לויס אשר יחד עם פועלה דויד מופינים את הצמותה קדימה.

צבורה ללא ללא אפולות, קשרים פיננאומיים ורצון על לצבור לכל חוליה פאר הוא, אט פהודו הרחוקה, פפולצריה או פרוסיה מאסיניים את החפורה הלו.

כ-10% מחולי הגושה המוכרים באנגליה הם חברים בה ופיניהם חפרת פרלמנט אשר נתנה את חסותה לצמותה. למרות שהיא לא הצמותה המפועלת ביותר (מולנד ציינה 15 שנה להקמתה) פין ספולותיה הרפות לשכנע את ג'נרליים לתת טיפול ללא תשלום לחוליים וצד הוצאת ספר המרכז את כל נושא הגושה ונצרך על ידי פרוס' למרן.

אתר האינטרנט (<http://www.gaucher.org.uk>) המנוהל על ידי דוד לויס הוא המופיע והמצורכן ביותר ואתם מונמנים להיכנס ולהתרשם בצצמכת כתוב פסות שנות ומקור לכל האתרים החשובים פנואל כולל האתר שלנו.

הישיבה של הצמותה האנגלית רבים ומרשימים לא נותר לי אלא לברך אותם במחאת צעור לפעילותם ולהביע להם את שותפותנו בכל הקשור בקידום האינטרסים של חולי הגושה בצורתם.

לונדון – נובמבר 2001 – מפגש עמותות אירופה דר' ראול צרטקוף.

מיד עם סיום כנס העשור של העמותה האנגלית למען חולי גושה פרשו 11 נציגים ממדינות החברות באיגוד האירופי של העמותות למפגש עבודה שנמשך יום שלם.

נציגי הולנד, צרפת, אטליה, פולין, צ'כיה, רוסיה, רומניה, אוקראינה, ישראל, פינלנד, המארחים מאנגליה ואורחת מאוד רצויה גב' רונדה ביירס נציגת העמותה האמריקאית למען חולי גושה דנו בנושאים משותפים חשובים.

הבמה ניתנה בעיקר לנציגי המדינות החברות החדשות של האיגוד, מדינות אירופה המזרחית אשר בגלל מצבם המיוחד עדיין ידן קצרה מלהשיג את הטיפול עבור חולים.

אוקראינה הוצגה על ידי סבטלנה, אם לכחור בן 19 חולה גושה הלומד רפואה, אובחן בגיל 7 ועבר כרית טחול, טרם קיבל טיפול. נכון להיום באוקראינה רק שישה חולים מאובחנים. בגלל המצב הכלכלי במדינה הטיפול לא בהישג יד של החולים ולא מאושר על ידי הממשל, נציגת החולים סיפרה על השתלשלות קשה ועל בעיית תקשורת שלה עם נציגת ג'נרליים באזור אשר כנראה לא מקלה על מצבם. הרושם

אבל הביטוח הרפואי אינו משלם את הטיפול, על מנת שזה יקרה חייבים להכניס את המחלה לרשימת המחלות המוכרות לטיפול. אף חולה ברומניה לא מקבל טיפול, ג'ורג' שעבר החלפת פרק הירך הצליח לקבל תרומה ולכן הוא קיבל טיפול במשך שנה במימון של 10 יחידות לק"ג לחודש(שליש מהמימון המינימאלי המקובל) למרות המימון הנמוך מאוד הוא דווח על הטבה במצבו.

בבלגריה מאובחנים 8 חולים, חמישה ילדים ושלושה מבוגרים. לאור לחץ מצד העמותה ופעילים אחרים הממשלה הסכימה לכסות את הטיפול של חמשת הילדים בלבד למשך שנה, הטיפול ניתן במימון הגבוה של 60 יחידות לק"ג לשנה. ולדימיר גבר גדול ממדים, אב לבת חולה הוא שדבר בשם החולים מבבלגריה.

שווכטק, סטודנט בן 20, חולה גושה, סיפר **שבפולין** המצב שונה, מוכרים 14 חולים המפוררים בכל המדינה כאשר המרכז לטיפול בחולים נמצא בוורשה. הממשלה משלמת עבור הטיפול, אך התקציב קבוע וכל שנה עולה מחדש השאלה האם התקציב יספיק לטיפול בחולים. רוב החולים מטופלים בבתי החולים המקומיים ומגיעים למרכז בוורשה פעם עד פעמיים בשנה.

של החולים הוא שגם הרופאים אינם יודעים מספיק על מנת לקדם את הטיפול בהם.

ברוסיה הגדולה מאובחנים נכון להיום כ- 80 חולים, את החולים ייצגה מרינה ממוסקבה, היא עצמה איננה חולה ואין לה קשר משפחתי עם חולי גושה אבל לקחה על עצמה לעשות לקידום מצב החולים. לחברתה הקרובה בן חולה והיא החליטה לקחת על עצמה מטלה קשה זו. רק 24 חולים חברים בעמותה הרוסית והם אלה שיכולים להגיע למוסקבה, קיימת בעיית תקשורת גדולה מאוד בין החולים בעיקר בשל המרחקים העצומים במדינה גדולה כל כך. נכון להיום 3 מבוגרים ו-3 ילדים מטופלים בטיפול תחליפי אנוימי אלה אנשים עשירים או נתמכים על ידי חברי פרלמנט אחד מהילדים נתמך על ידי איש עסקים מגרמניה. המחלה לא מוכרת כמחלה שהממשל צריך לכסות את הטיפול וכל מרצה של מרינה מושקע לגייס תומכים על מנת שהמחלה תוכר או על מנת להשיג טיפול. אין מספיק מרכזים היודעים לטפל במחלה, הידע של הרופאים לא מספק, ההערכה היא שצריכים להיות כ- 3,000 חולים בכל רוסיה וכ-300 במוסקבה. גם מרינה סיפרה על נתק בין נציגי החולים לבין נציגי ג'נרליים באזור.

רומניה הוצגה על ידי ג'ורג' רופא חולה גושה ועורכת דין חולה. ברומניה מוכרים 22 חולי גושה, התרופה אושרה לשימוש



איוונה, חולת גושה מצ'כיה מספרת שישנם 38 חולים מאובחנים, 31 מהם הם מסוג I, בסה"כ רק 11 חולים מטופלים בטיפול אנוימי (10 מסוג I ו-1 מסוג III). הטיפול מכוסה על ידי הבטוח הרפואי של כל אחד מהחולים והתנאי העיקרי לטיפול הוא קבלת הטיפול במרכז למחלות מטבוליות בפראג. החולים נמצאים על מינון נמוך, מקבלים טיפול פעמיים בחודש, אחד מהטיפולים חייב להיות במרכז בפראג. נכון להיום רוב חברות הבטוח הרפואי בצ'כיה מעונינות להעביר את עלויות הטיפול בחולי גושה לממשלה.

מופיע הגיע זוג הורים לילד חולה גושה, אין בעיה בקבלת טיפול בפילנד. נכון להיום מוכרים 5 חולים, 2 ילדים ו-3 מבוגרים. אין קשר בין החולים ולמרות שהטיפול בהישג ידיהם הזוג סיפר על תחושת בידוד בנושא הגושה. הקשר העיקרי שלהם הוא עם העמותה משוודיה. יתר המדינות: אטליה, צרפת, הולנד אנגליה וישראל לא היצגו את בעיותיהם כי אלה התגמדו לנוכח המצב במדינות מזרח אירופה, רוב הדיון נסב סביב השאלה כיצד ניתן לסייע בידי עמותות אלה על מנת להשיג את הטיפול.

2. נציגי אנגליה לקחו על עצמם ליצור קשר עם נציגת ג'נזיים במזרח אירופה על מנת להבין מה פשר לנתק הבלתי אופייני עם נציגי החולים באזור או לחילופין לקיים מפגש בין מספר נציגי מדינות לכינה על מנת להבהיר את הנושא ולבדוק את האפשרות לגשר בין הצדדים.

3. נציגת העמותה האמריקאית לקחה על עצמה לנסות לגייס כספים על מנת לאפשר רכישה של מחשבים עבור העמותות מזרח אירופה על מנת לאפשר תקשורת אלקטרונית מהירה ויעילה בתוך האיגוד.

4. הוחלט לבדוק אפשרות של גיוס משאבים על מנת לקדם את הטיפול בחולים ברוסיה.

בזמן כתיבת שורות אלה יש ידיעות שיתכן והממשל הרוסני יקיר במחלת הגושה והטיפול בחלק מהחולים יתאפשר. העמותה באוקראינה עובדת על חיזוק מעמדה. לעומת זאת נציגת ג'נזיים במזרח מתחמקת מזה כחודש מקיום מפגש עם נציגי האיגוד ועוד רבה הדרך עד אשר יוכבדו זכויותיהם של חולי הגושה בכל מדינות אירופה.

המסקנות וסיכומים:

1. האיגוד האירופאי יפעל בכל הרמות על מנת ללחוץ על מדינות מזרח אירופה לאשר את הטיפול. הפעולה הראשונה שהוחלט לבצע בהתאם להמלצת העמותה מרומניה הייתה שכל מדינה החברה באיגוד תפנה לשר הבריאות הרוסני בכתב ותציע לו להכיר במחלה ולאפשר את הטיפול כפי שקורה במדינות אחרות.

הצגה קלינית לזכרו של פרופ' יעקב מצנר ז"ל – ד"ר צרטקוף ראול

אחד מהמעמדים היוקרתיים בהם מתמודדת מחלקה בבית החולים הוא ההצגה הקלינית, מטלה לא פשוטה המוטלת על מחלקה בבית החולים פעם בשנה. במעמד זה המחלקה נבחנת על ידי כלל צוות בית החולים על מקצועיותה והיצירתיות שלה בבחירת הנושא.

היה לי הכבוד להיות נוכח בהצגה הקלינית שנתנה המרכז לטיפול בחולי גושה של פרופ' זימון בבית חולים שערי צדק ב-2 לינואר השנה.

המעמד הוקדש לזכרו של פרופ' יעקב מצנר, דיקן של הפקולטה לרפואה באוניברסיטה העברית אשר קיפח את חייו בתאונת מטוס בשוויץ. פרופ' מצנר תואר על ידי פרופ' זימון כרופא בעל יכולת בלתי רגילה, כמדען וכמורה הרואה בחינוך הדור הצעיר ברפואה יעוד בחיים.

ההצגה הקלינית הייתה מרשימה בדיוק כפי שהייתה האישיות שלכבודה ניתנה. הופעתם של פרופ' זימון וצוות של 6 מרצים צעירים רופאים וסטודנטים הייתה מדהימה, אופיינה במקצועניות, יצירתיות ודייקנות יוצאות דופן. זה אחר זה תיארו המרצים הצעירים 6 מקרים של חולי גושה תוך שימת דגש על ההתלבטויות והבעייתיות בטיפול בחולים והבהרת השאלות המשמעותיות של כל מקרה ומקרה, הצגת המקרים הייתה ברורה וחדה. ההשקעה והמקצועיות היו ברורות ולא ניתן היה לדעת להגיע לתוצאה ללא ניצוחם של פרופ' ארי זימון, ד"ר דבי אלשטיין, פרופ' איה אברמוב וכל יתר הצוות.

אין לי ספק שממורים כאלה יכולים לצמוח רק רופאים ומטפלים מעולים ואנו צריכים לברך על כך.

**כרופא וכאב של חולה גושה זו הייתה חוויה בלתי רגילה האמינו לי!
לצוות מרפאת הגושה בשערי צדק, עלו והצליו!**

יוני, 15 2001 יום כייף ביקום



כן זה קרה, זה היה ביום שישי 15 ביוני 2001, חולים ומשפחותיהם, מטפלים רופאים וצוות ג'נזיים שכחו את הכל חבשו כובעים, לבשו בגדי ים וגפגפו בקיבוץ יקום ליהנות מבוקר קיצי נחמד.

כל הפעילות התרחשה סביב בריכת הקיבוץ, אחד אחר התחילו להגיע מכל קצוות הארץ כולל ילדים והורים, מבוגרים ותינוקות התקבצו לכמה שעות של מנוח והנאה. צוות ג'נזיים שהרים את הכפפה וארגן את כל הפעילות יחד עם קבוצה קטנה של פעילי עמותה קיבל את המגיעים עם חולצה כחולה לבנים ואדומה לבנות, שלא יגידו שיש הפליה ועם חיוך רחב והרבה הרבה חום ושימחה.

בזמן שהמבוגרים נהנו מהמנוחה או הרכיבו רגליים בבריכה ילדים בכל הגילאים שחקו, הרכיבו, צבעו, קפצו ונהנו ממגוון הפעילות שהתקיימה על הדשא. הייתה להקת מתופפים ואפילו צפינו באומנות הקפואירה.

בין אלה שהגיעו למאורע היה דר' איאן כהן, מנהל מרפאת הגוש במרכז רפואי שניידר, דר' חנה רוזנבאום מבית חולים רמב"ם וכמובן פרופ' זימרון ואשתו בת שבע.

לא האמנו שזה יקרה והרי לכם ההוכחה. תודתנו החמה לישראל לב וענת עוז על הארגון וההכנות ולנשע זליג, מיכל, איציק על עבודתם המאומצת ביום הכיף. לכל צוות ג'נזיים ישראל, תודה!

מי שלא היה הפסיד ומזומן להצטרף אלינו בקיץ הקרוב, אנו נעדכן אתכם.



לפרופ' זימרון וצוותו

לפני עשור שנים
היו כמה מאות חולים
פזורים בכמה מרכזים רפואיים
מייחלים ומקווים לנסים
בדמות רופאים מעודכנים
במחקרים חדשים

הכרה נרחבת מצד המוסדות המטפלים
ותרופה שתשפר את איכות החיים

הידיעה פשטה כאש בשדה קוצים
אודות רופא מדהים מירושלים
המשגשג מותגיים
ומרכז עבור כל החולים
את הידע והמחקרים הכי עדכניים
הוא אף הציע טיפולים
דבר נדיר באותם ימים

אותו רופא מירושלים
יעידו חוליו הרבים
אינו כאחד הרופאים
הוא נחון בכמה מאפיינים
שראוים לציונים

וכדאי שידעו זאת רבים
כי אין מחלוקת הוא מצטיין בהרבה תחומים

ומי אם לא אנתנו החולים
נעיד ונציין את הדברים
למען ידעו הרבים
על המעשים הטובים
שאצל פרופסור זמרון קורים
ותמיד טוב לפרסם את המעשים

ולהלן התעודה שגעניק לו בכבוד, בהוקרה
ובהערכה גלויה.

הקשר הציון: מעולה.

אם נזקקת לעצה
התקשר בבוקר למוכירה
או בצעהים ישירות למרפאה
כשעות הערב לאישה
ובין לבין בסלולרי
תקבל תמיד את ארי
האם ישנו רופא כזה בעיר
שיהיה לרשותך זמין?
ככל מצב ותגאי
ישיב לכל פניה
כאילו שרק לך יש בעיה.

ולמען הסר ספק
נוסיף את העבודה
כי בתקופה האחרונה
העבודה מרובה
למרות שהצוות קטן קמענה
על כל פנים
היחס כלפינו החולים
נשאר אדיב, מקצועי וחמים.

עזרה לזולת הציון: עבר בהצטיינות.
הסיבה:

זהו כלל ידוע במרפאה
מי שצריך עזרה
אינו פונה למוכירה
הפניה הגה ישירה
וההיענות מהירה
העזרה תמיד במאור פנים
הן במכתבים לגורמים זרים
הן בייעוץ עם רופאים אחרים
וההיענות לכל בקשה
היא סימן ההיכר שלך
אי לכך ובהתאם לזאת
לך הענקנו את האות.

כתיבה הציון: טוב מאוד

כל שנה לקראת ראש השנה
ולעיתים גם באמצעה
כתיבה מחכה אגרת ברכה
בה איחולים לבריאות טובה
המלצות
מחקרים
עדכונים
נהלים חדשים
והכל במטרה
שנזיה שותפים
כטוב וברע
על כך מגיעה לך תודה
שאתה רואה בנו החולים
חוליה חשובה
כשרשרת ההצלחה
אין כמובן לשכוח ולהתעלם
מן הצוות שלצידך ואתך פועל
ברכה מיוחדת שלוחה
לד"ר דבי אלשטיין
הידועה בחריצותה
ובתרומתה הרבה למרפאה
לאחיות, למתמחים ולבת השרות
שמצבעים תפקידם ביעילות
ומסירות

אין אומרים שבחו של אדם בפניו
מקצת אמרנו
ייתן לך אלוקים ממרום
בריאות והצלחה
את העגוה שהיא סמלך
ויהא שכרך ממעל על כל עמלך
כי אין לאדם טוב יותר
משם טוב שטבעו בו הבריות

תבורך!!!
כשטנו (שרה עוקשי וסיגל ריכטר)
ובשם כל משפחת חולי הגושה

תודה!

לצביקה ארטן ולצופר על ארטן הכנס ה-8
לחברי הוצרה המארגנת של הצמותה
לאר יצחק אבן צור - רואה החשבון של הצמותה
תודה מיוחדת ל:

חברת סבצ וחברת Oxford Glycosciences
חברת ג'נזייט ישראל
אשר נתנו חסות לכנס ה-8

