



קיץ 2008

גושיתון

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



משפחה זהב!

סיפורה האישי של משפחת גולד

עמ' 6

פרופ' זימרון מעדכן על חידושים
בטיפול במחלת הגושה

עמ' 8

עושים סדר במוטציות!

עמ' 10



בשער: "Transformation"

ציירה דנה קורן, בת 17 המתגוררת בארה"ב.

דנה אובחנה כחולת גושה בגיל 15 ומקבלת טיפול.

היא חברה בנבחרת החתירה של בית ספרה ולמרות הקשיים

הפיזיים, משתתפת באימונים יומיים מאתגרים בכל עונות השנה.



דבר יו"ר העמותה



חברים יקרים,

אנחנו נפגשים שוב ומעל דפי הגושיתון בעיצומה של שנת פעילות אינטנסיבית בעמותה, תמורת, אתגרים והרבה תקווה וציפייה לעתיד טוב עוד יותר. הוצאת העיתון עתה, מאפשרת לנו לעדכן אתכם באמצע השנה, אודות העשייה השוטפת ולערוך סיכום ביניים של הפעילות שלנו.

אנו מבקשים לספר לכם ששם העמותה שונה בשעה טובה אצל רשם העמותות. השינוי אושר לבקשתנו - לאחר אישור החברים בכנס האחרון, והוא יהיה מעתה: "העמותה הישראלית לגושה, ע"ש ד"ר נסים לוי (ע"ר)". כזכור, העמותה נקראה בעבר "למען חולי גושה". במהלך השנים הבנו שהשם אינו מדייק בשלשה מישורים:

ראשית - אנו נועדנו גם למען בני המשפחה, הרופאים, המטפלים, החברים וכל מי שמצוי או קרוב למחלת הגושה ולא רק "למען חולי גושה".

שנית - ראינו שההגדרה "חולי גושה", עושה עוול עם חלק מן החברים, אותם שמוגדרים גנטית כ"חולי גושה", אך נעדרים כל סימפטום של המחלה, אינם מרגישים "חולים" ואינם מוגדרים ככאלה. הבנו שעניין לנו גם באנשי גושה, שאינם "חולים". "מעמד" מיוחד ללא ספק, אשר דורש התייחסות מיוחדת, אשר גם מעוררת בעיות מיוחדות.

ושלישית - כידוע, גם חולי גושה שיש להם סימפטומים והם אכן חולים, הרי שנטילת האנזים (CEREZYME) מאזנת את הסימפטומים. מטופלים אלה, אינם אוהבים ואינם ראוים לחסות תחת עמותה שהיא רק למען "חולים".

על הרקע הזה, שינינו את שם העמותה והיא מעתה, כאמור עמותה לגושה. כאז כן עתה - אנו ממשיכים ומטפלים בתכנים ובמהות: בפרוייקט טיפולי הבית, בביטוחים לחולים ולכאלו שאינם חולים, בתקשורת בין אנשי הגושה באתר העמותה, בפורום שלנו ומעל דפי הגושיתון, בקשר עם חברות התרופות, עם העמותות בעולם, עם המרכזים הרפואיים וכמובן - עם החברים וכן בעריכת מפגשי גושה בכנס השנתי אך לא רק.

חיברו אלינו, הביאו אלינו את אנשי הגושה וידידים, אלו שסביבכם וגם אלו הרחוקים יותר.

זיכרו - העמותה היא של כולנו, למעננו.

שמרו על עצמכם ולהתראות בכנס השנתי,

דורית לוי טילר, יו"ר

העמותה הישראלית לגושה ע"ש ד"ר נסים לוי

גושה בכותרות...

בית ההשקעות מיטב, המלווה את עמותת הגושה כחלק מתרומתו ומעורבותו בפעילות חברתית למען הקהילה, פרסם בעיתון 'שוק ההון' של חודש פברואר, מאמר בנושא מחלת הגושה ופעילות עמותת הגושה. העיתון מופץ לכ-1500 יועצי השקעות ולאלפי לקוחות של מיטב - אנשי עסקים ובעלי חברות.

המאמר הסביר מהי מחלת הגושה, תאר את סוגי המחלה, הגישות הטיפוליות, מטרותיה ופעילויותיה של העמותה וכן יצא בקול קורא לקוראים לסייע למיטב להגדיל את ההשקעה במחקר בתחום הגושה, להפיץ מידע ולארגן פעילויות לשיפור איכות החיים של חולי הגושה.

הוקרה לד"ר סקוט פרביש

בסוף מאי ביקר בישראל ד"ר סקוט פרביש מארה"ב שהיה בין מפתחי האנזים החלופי למחלת הגושה. בהרצאה שנשא בפני הנהלת ההסתדרות הרפואית הישראלית תיאר ד"ר פרביש את המחלה ואת שלבי פיתוח האנזים, החל משלב הרעיון, דרך איסוף השליות להפקת הסרדיוז (התחליף האינזימטי הראשון) ועד לפיתוח האנזים הקיים כיום (סרזיים).

בסיום דבריו הוענקה לד"ר פרביש תמונת הוקרה מטעם העמותה הישראלית לגושה, על תרומתו לבריאותם ולרווחתם של חולי הגושה ובני משפחותיהם בישראל וברחבי העולם.



בתמונה ד"ר פרביש (במרכז) עם נציגי ההסתדרות הרפואית הישראלית, מנהל חברת לנזיים ישראל ונציגי העמותה גיל פארן.

כנס העמותה השנתי

הכנס ה-13 של 'העמותה הישראלית לגושה' התקיים ב-22.11.07 במלון "קראון פלאזה" בתל-אביב. הכנס נערך בעזרת הנדיבה של חברות Amicus, Shire, Genzyme, Protalix בכנס הרצו פרופ' הורוביץ, ד"ר רוזנבאום, ד"ר אלטרסקו ופאנל מומחים שכלל את פרופ' זימרן, פרופ' כהן, ד"ר פיליפס וד"ר רוזנבאום.

ביטוח חולי גושה

בעקבות פניות של חברי עמותה לגבי קושי לרכוש מגוון של מוצרי ביטוח, פנה ועד העמותה לגברת מיכל לוי, סוכנת ביטוח המתמחה בביטוחי בריאות. הגב' לוי, ערכה עבור העמותה test case לגבי חולת גושה ופנתה לחברת ביטוח בבקשה לבטח חולת גושה. לאחר מאמצים ניכרים של הסוכנת, הסכים המבטח לבטח את חולת הגושה, אך החריג את מחלת הגושה והתפתחויותיה - תוצאה שאינה מספקת מבחינת הלקוחה. לפיכך, יזמה העמותה פגישה מיוחדת כדי לבדוק כיצד ניתן לסייע לחולי גושה בנושא זה. לפגישה הוזמנו מומחים בתחום הביטוח: ד"ר אודי פרישמן ועו"ד ג'ון גבע. כמו כן השתתפו בפגישה נציגי ועד העמותה, אורחים וחברי עמותה אשר הציעו סיוע בנושא.

מהו הקושי המרכזי הניצב היום בפני חולי גושה בנושא רכישת ביטוחים? הטענה המרכזית של חברות הביטוח היא כי הגושה היא מחלה מערכתית שפוגעת בכל המערכות באופן ישיר או עקיף. חברות הביטוח אינן מוכנות לתת תשובה רשמית ולכאורה, מוכנות לבדוק כל מקרה לגופו, אך לרוב הן דוחות כל מקרה לגופו.

האם קיימים כיום פתרונות ביטוחיים עבור חולי גושה? בעבר, במקרים חריגים, ניתן היה לרכוש מוצרי ביטוח עם החרגה לגושה, שמשמעותה היא אי כיסוי כל אירוע שנגרם כתוצאה ממחלת הגושה. הבעייתיות היא שבמקרים רבים, התביעות שמוגשות על ידי המבוטח, נענות בתשובה שהנזק נגרם כתוצאה מהגושה ולכן המבוטח אינו זכאי לפיצוי בגינה. כיום, קיים קושי לבטח חולי גושה גם אם כלולה בו החרגה. פתרון נוסף הוא ביטוח בריאות או ביטוח סיעודי קולקטיבי - זהו ביטוח אשר מתבצע במסגרת מקום העבודה ולרוב אינו דורש הצהרת בריאות. חולי גושה יכולים להצטרף לביטוח במסגרת מקום העבודה בתנאים רגילים. עם זאת, קיימות שתי נקודות שיש לתת עליהן את הדעת:

1. בביטוחים קולקטיביים ההסכם נחתם, בדרך כלל, למספר שנים בלבד. לאחר מספר שנים, נערך משא ומתן מחודש עם חברת הביטוח ויתכן כי ההסכם הבא יחתם בתנאים אחרים בכפוף לדרישות חדשות, אשר יחריגו את חולי הגושה או יהפכו את ההצטרפות ללא כדאית (כגון: דרישה של הצהרת בריאות או תעריפים לא הגיוניים עבור החולים).
2. בדרך כלל העובד מבוטח רק כל עוד הוא מועסק במקום העבודה בו בוטח, כלומר, כשעובד עוזב את מקום העבודה, הוא מאבד את הביטוח. בחלק מן המקרים, קיימים סיכומים שונים בין מקום העבודה ובין חברת הביטוח לגבי העובדים העוזבים. יש לבדוק את תנאי הביטוח הקולקטיבי באופן פרטני מול הגורם האחראי על הביטוחים במקום העבודה. העמותה בודקת מסלולים חלופיים לביטוחם של חולי הגושה ותמשיך לעדכן בדבר ההתפתחויות בנושא.

טור אישי/ פרופ' זימרון

חברים יקרים,

סופו של עשור זה (במיוחד בשנים 9-2008) מאופיין בפריחה של ניסויים קליניים שונים מטעם חברות תרופות שונות, הן באנזימים חדשים והן בתרופות הניתנות דרך הפה. ברור כי הרקע העיקרי להתעניינות ההולכת וגדלה בפיתוח תרופות חדשות לגושה מקורה בהצלחתה הכלכלית האדירה של חברת ג'נזיים והשאפה לנגוס בפלח משוק זה. עם זאת, הניסויים הקליניים הללו הם הדרך היחידה להשגת תרופות חדשות שעשויות להיות יעילות יותר, נוחות יותר לשימוש (כגון תרופה שניתנת דרך הפה) או פחות יקרות. כל אחת משאיפות ותקוות אלו ראויה, ובמיוחד יש לקוות כי אחת מהן תוכל להשפיע גם על הביטויים המוחיים (שאינם מגיבים לאנזים) של חולי הגושה עם Type III.

עיקר הקושי של החברות החדשות הוא באיתור חולים מתאימים שיהיו מוכנים להשתתף בניסוי קליני, שמעצם הגדרתו בודק מוצר שטרם הוכחו יעילותו ובטיחותו. כמו כן, לניסויים קליניים חוקים נוקשים, ולכל אחד מהם קריטריונים מדויקים להכללה או לפסילה. לפיכך, לא כל חולה יכול להתאים לכל ניסוי. כאשר נמצאים חולים מתאימים, הרי ש"התגייסותם" לניסוי ראויה להערכה רבה, שכן אלה יהיו אותם חברים, שבזכותם יתאפשר להביא תרופות חדשות לתועלת הציבור הרחב של חולי הגושה בארץ ובעולם.

פירוט הניסויים השונים המתקיימים בארץ כיום מופיע בפרק "לדעת יותר" בגושתון וכן באתר העמותה. חולים המעוניינים ללמוד יותר אודות הניסויים השונים מוזמנים לבוא לביקורת במרפאתנו או לפנות לרופאים המטפלים שלהם במרפאות האחרות.

ימים יגידו, אבל אין ספק שריבוי הניסויים הקליניים טומן בחובו סיכויים לשיפור נוסף ביכולת הטיפול במחלת הגושה, כאשר עצם קיומה של בחירה יהווה שינוי משמעותי לקראת העשור הבא עלינו לטובה.

כמי שמוביל חלק מהניסויים הללו, אני מבקש לנצל במה זו להודות, בשמי ובשם צוות יחידת הגושה בירושלים, לכל אותם החולים ובני משפחותיהם שהתנדבו להשתתף בניסויים הקליניים, לאחל להם הצלחה בניסוי ולהם ולכלל הקוראים ובית ישראל - בריאות טובה והרבה שמחת חיים.

ארי זימרון

פרופ' זימרון, מנהל יחידת הגושה בשערי צדק

לזכרו של יחזקאל גזית

מאת: יעל מוזס רביד



לפני מספר חודשים פגשתי את יחזקאל גזית, חולה גושה, על מנת לראיין אותו לגושיתון. יחזקאל הסכים לחלוק את סיפורו האישי עם קוראי הגושיתון וסיפר לי ברצון, באומץ ובהומור על גילוי המחלה, ההתמודדות איתה בילדותו ובגרותו ועל משפחתו שגרמה לו לאושר ולגאווה גדולה.
יחזקאל נפטר ב-02/05/2008. את משתתפים בצערה של המשפחה על האבדה הקשה ומקדישים חלקים מהראיון עם יחזקאל, לזכרו.

לנהל סדר יום קבוע, אני נהנה מתחביבים וגם ארגנתי לי משרד בבית. אני חושב ששלוות נפש היא אחד הדברים החשובים ביותר בהתמודדות עם הגושה - לא להיות 'דאון' בגלל המחלה."

אי אפשר היה להתעלם מהגאווה הגדולה של יחזקאל במשפחתו, בילדיו. "אני חושב שהורשתי לילדים שלי המון תכונות טובות, בנוסף למחלת הגושה, אותה הורשתי להם בלי כוונה. הנחלתי להם מוסר עבודה, הטמעתתי בהם את הצורך בלימודים וכל אחד מהם השקיע בלימודים ובעבודה ומצא את הדרך להתברג בתחום שלו. המשפחה היא הרגעים המאושרים שלי."



יחזקאל עם משפחתו

יחזקאל (60), נשוי לאינס ואב לשי (31), אלי (29) ודניאלה (22), גימלאי של התעשייה הצבאית, חולה גושה Type I. "אובחנתי כבעל טחול מוגדל כבר בזמן הלידה. אמי סיפרה לי שעם האבחון נזכרו כי גם לסבי היתה תופעה דומה, אבל לא ידעו בזמנו מה משמעותה. בגיל 10, לאחר שעלינו לארץ, נבדקתי בתל השומר ואובחנתי כחולה גושה אחרי שעברתי בדיקה של מח עצם דרך עצם החזה. עד היום אני זוכר את כאבי התופת שסבלתי כילד בבדיקה הזו". יחזקאל סיפר לי בהומור מהול בכאב, כי כילד היה פעמים רבות ללעג בפי ילדים אחרים בגלל הבטן הגדולה: "אני זוכר ילד גדול יותר שביקש ממני לעמוד עם הידיים פרושות לצדדים ואז היה אומר 'נהג צלב כרס'. היום אני חושב שזו הברקה נחמדה, אך אז כילד נעלבתי ולא ידעתי מה רוצים ממני..."

מחלת הגושה השפיעה אצל יחזקאל על הפרקים וגם על תפקוד הראות. החל משנת 2002, בעקבות קשיים בהליכה וגם מצב נשימתי שהדרדר, נאלץ להיעזר בכסא גלגלים וחובר למחולל חמצן שעות רבות ביום. הוא ספר לי כי כל חייו כמבוגר היו בצל הניתוחים והאשפוזים. ילדיו גדלו לתוך המצב הזה ולמדו לחיות עם העניין. מבחינת הבית, הוא הרגיש שיש לו תמיד את מלוא התמיכה מאשתו ומילדיו.

כששוחחתי עם יחזקאל על הרגעים הקשים הוא סיפר: "היו רגעי שבירה, כסא הגלגלים היה אחד הגורמים שהקשו עלי ביותר. לפעמים הרגשתי תסכול - לא הבנתי למה מגיע לי לסבול. היום אני יכול לומר שאני מרגיש שאלוהים ברך אותי במשפחה מאושרת, בילדים... הכעס שלי על מר גורלי התחלף בהרגשה שהיה יכול להיות הרבה יותר גרוע! היום חשוב לי

<http://www.protalix.com>

Protalix
Biotherapeutics

שערי צדק ירושלים במשך תקופה של תשעה חודשים, תוך מעקב רפואי צמוד, אצל **פרופ' ארי זימן***. מנהל יחידת הגושה במרכז הרפואי שערי צדק חולים אשר ישלימו את תקופת המחקר יהיו זכאים להמשך טיפול ב-prGCD ללא תשלום עד לאישור ע"י ה-FDA או על ידי משרד הבריאות הישראלי. אין הגבלה למספר בני המשפחה אשר יוכלו ליטול חלק במחקר.

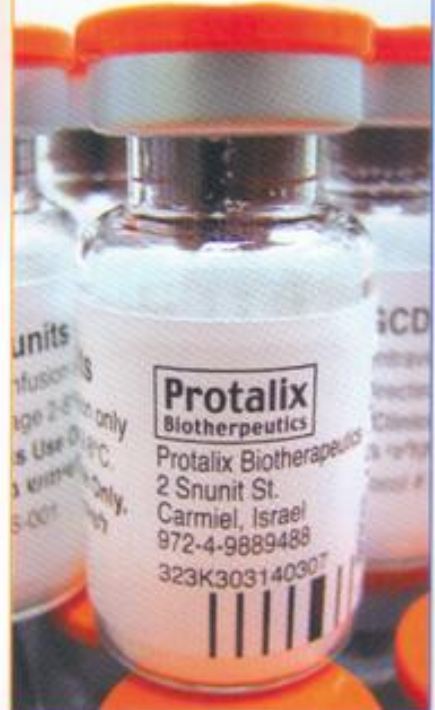
**לפרטים ניתן להתקשר לטלפון:
1-800-200-244, או לדואר אלקטרוני:
patient-info@protalix.com**

*פרופ' זימן משתתף במחקר עם תרופת ה-prGCD כחלק ממחקר עולמי ומשמש כיועץ בשכר של Shire ומרטליקס, ומקבל תקציבי מוחקר ויועץ מחברת רזיים.

פרוטליקס היא חברת ביוטכנולוגיה ישראלית, אשר פיתחה שיטה חדשה לייצור תרופות תוך שימוש בתאים ממקור צמחי. אחד מהתכשירים, prGCD, הינו טיפול אנזימטי חלופי **למחלת גושה**, הנמצא בשלב מתקדם של ניסויים קליניים. לאחר אישור מנהל התרופות והמזון האמריקאי (FDA) ומשרד הבריאות הישראלי, התכשיר יהיה זמין לטיפול בחולי גושה בישראל.

התכשיר הניסיוני prGCD צפוי להיות יעיל כפעולתו כמו הטיפול האנזימי המוצע כיום בשוק. בנוסף, מערכת הייצור הצמחית, הנטולה לחלוטין מרכיבים מן החי, הינה בטוחה ובו זמנית מוזילה את תהליך הייצור. הוכח כי prGCD בטוח לשימוש בבעלי-חיים ונמתגדים כריאים.

חולי גושה העונים על הקריטריונים להשתתפות במחקר יטופלו, ללא תשלום, במרכז הרפואי



Amicus
Therapeutics

חברת אמיקוס מכריזה על תוצאות ראשוניות של מחקר שלב 2 בתרופה AT2101 (Plicera)

- פעילות האנזים GCase שנמדדה בכחוריות דם לבנות עלתה אצל 20 מתוך 26 הנבדקים אצלם ניתן היה לבדוק את נתוני GCase.
- חמישה מששת הנבדקים אשר לא הדגישו עלייה ברורה של פעילות האנזים GCase, היו משויכים לקבוצת המימון הנמוך ביותר או לקבוצה שקיבלה סימון בתדירות נמוכה יותר.
- במחקר קצר-מועד זה נותרו בעיני הרמות של כל הסמנים הרלוונטיים של מחלת הגושה.

הממצאים הראשוניים של מחקר זה תומכים בהמשך הבדיקה של המוצר. מחקר שלב 2 בחולים אשר טרם קיבלו כלל טיפול אנזימטי תלפי (ERT) או טיפול להפחתת הסובסטרט (SRT), או שלא קיבלו טיפולים אלה במשך 21 חודשים לפחות, נערך כעת בישראל, בגרמניה, בבריטניה ובארה"ב וימשך שישה חודשים.

לקבלת מידע נוסף ניתן לפנות לחברה בדואר אלקטרוני (באנגלית):
patientadvocacy@amicustherapeutics.com

בכנס האיגוד האמריקאי לגנטיקה רפואית (GMCA) אשר נערך במרץ 2008, הוצגו תוצאות ראשוניות משלב 2 של מחקר בתרופה AT2101 (Plicera). התרופה נמצאת בתהליכי בדיקה לצורך טיפול במחלת הגושה והיא מוצר הניתן דרך הפה (פומי) במנגנון של Chaperon ("מלווה" בעברית).

הסטרה הראשונית במחקר הייתה לבדוק את הבטיחות ואת הסבילות (העדר תופעות לוואי) של מינונים שונים של AT2101. שלושים גברים ונשים גיסו למחקר זה. במסגרתו, המשתתפים הפסיקו זמנית את נטילת תלפי האנזים הקבועים שלהם ונטלו תחת זאת AT2101 במשך ארבעת שבועות הטיפול.

הממצאים הראשוניים העיקריים שהתקבלו מהניסוי הקליני כפי שדווחו בכנס ACMG הם:

- AT2101 נסבל היטב (נעדר תופעות לוואי) בדרך כלל, בכל המינונים שנבדקו ולא דווחו תופעות לוואי חמורות.

משפחה זהב!

מאת: יעל מוזס רביד



"העובדה שקיבלנו את הבשורה והמידע בזמן ההיריון, נתן לנו זמן לעכל את המצב ולכן גם היה לנו קל יותר כהורים, לעזור לאביב להתמודד עם המחלה ועם הטיפול בשלב בו היא היתה זקוקה לו".

הלין מספרת כי בגיל שנתיים וחצי התחילו להופיע תסמינים של המחלה - הבטן גדלה, אביב התחילה להתלונן על כאבי בטן וכאבי רגליים, היא היתה עייפה יותר ופחות חיונית. "קיווינו מאוד שלא יהיה צורך בטיפול אבל לא השלנו את עצמנו. ראינו את הבטן גדלה וילדות בגן אפילו התחילו להעיר לאביב על זה. העובדה שקיבלנו את הבשורה והמידע בזמן ההיריון, נתן לנו זמן לעכל את המצב ולכן גם היה לנו קל יותר כהורים, לעזור לאביב להתמודד עם המחלה ועם הטיפול בשלב בו היא היתה זקוקה לו".

בשלב זה פנו ניב והלין לוועדה הרפואית כדי לקבל אישור לקבלת טיפול. הם מתארים חוויה קשה שבמהלכה נתקלו בתחילה בסירוב של הועדה לאשר את הטיפול, למרות שאביב עמדה בכל הקריטריונים והיה ברור כי היא זקוקה לטיפול. לאחר חצי שנה הטיפול אושר ואביב התחילה לקבל אותו.

כשהלין וניב גולד עברו את הבדיקות הגנטיות במסגרת ההריון עם בתם הבכורה, הם לא ציפו כי היום הזה יהווה נקודת ציון משמעותית בחייהם.

הלין וניב, הורים לשתי ילדות חולות גושה Type I (ונשאית אחת...), הסכימו לחלוק עמנו את סיפורם האישי המרגש. בגילוי לב הם מספרים על גילוי המחלה, ההתמודדות שלהם כהורים ושל אביב בתם עם הטיפול וממחישים התמודדות בריאה עם מחלת הגושה.

הלין (37), רופאה פסיכיאטרית של ילדים וניב (34), מתמחה בפסיכיאטריה של מבוגרים, הורים לאביב בת 7, אור בת ארבע וחצי ושיר בת השנה וחצי. אביב ושיר חולות גושה ואביב מקבלת טיפול מגיל שנתיים וחצי. "גילינו שאנחנו נשאים של גושה בבדיקות הגנטיות שעשינו בהריון עם אביב. בהתחלה גילו שאני נשאית של המוטציה הקשה יותר ואז ניב עבר את הבדיקות וגילינו שהוא נשא של המוטציה הקלה. כל תהליך קבלת התשובות לבדיקות הגנטיות לקח זמן, כך כשכל המידע הזה הגיע אלינו, כבר הייתי בשבוע 18 והיינו המומים מן האבחנה - לא ציפינו שמשהו יהיה לא בסדר. שנינו בריאים, אין במשפחה מחלות גנטיות ובעיקר לא ידענו באיזו מחלה מדובר".

הלין וניב מתארים תהליך לא פשוט שעברו במהלכו חיפשו מידע כדי להבין מהי מחלקת הגושה וקיבלו מגורמים שונים מידע לא מדויק לגבי המחלה ולגבי הטיפול. כרופאים הם גם פנו לספרות מקצועית וגם שם התקשו לקבל תמונה בהירה. בשלב זה הם הופנו לבצע בדיקת מי שפיר שבה התגלה כי אביב חולת גושה ופנו גם ליחידת הגושה בשערי צדק, לפרופ' ארי זימרון.

"ארי זימרון אמר אז שמכיוון שהמוטציה שלי קשה, יש סיכוי סביר שאביב תצטרך טיפול בילדות המוקדמת ועד שנות העשרה המוקדמות. עם זאת, הוא הרגיע אותנו שהיא חולה בסוג הקל של המחלה ושכל מקרה אין פגיעה מוחית. בזמן ההוא גם שוחחנו עם אמא לשתי ילדות חולות גושה שעזרה לנו מאוד כשסיפרה שהבנות שלה זקוקות לטיפול אבל מתפקדות באופן רגיל לגמרי".

שיהיה בסדר. הצד המעודד בזה הוא שלאביב תהיה חברה לטיפול..."

הלין מספרת כי בגלל שהמוטציה שלה קשה יותר, היא התמודדה בתחילת התהליך עם רגשי אשם על כך שאביב חולה. "אני חושבת שכל אדם מקבל את המטען הגנטי שלו כעסקת חבילה - אביב קיבלה את הגושה, אבל בסך הכל החבילה שלה בסדר גמור ואני אסירת תודה על כך שיש טיפול. הסברנו לאביב פעם שלכל ילד יש חבילה משלו - לילד אחד יש משקפיים, ילד אחר צריך עזרה בדברים אחרים, והיא צריכה טיפול לגושה".

במהלך השיחה ניב והלין מציינים שוב ושוב את האופי המיוחד של יחידת הגושה בשערי צדק והצוות המקצועי, המקסים והתומך: "הגישה של הצוות בשערי צדק הופכת את נושא הגושה למיוחד. התחושה היא שתמיד יש מענה מהיר ותמיכה מדהימה. לפרופ' אברמוב, שמטפלת באביב יש חיבור מדהים איתה וגם עבורנו, הקשר המיוחד איתה ועם כל אנשי הצוות עוזר וחשוב מאוד".

"אני עובדת עם ילדים שחולים במחלות כרוניות והיה לנו חשוב שנעשה את הטיפול בצורה הכי פחות טראומטית עבור אביב. היא הייתה אז מאד קטנה והיה קשה מאוד למצוא וריד, לכן הקדשנו לנושא הטיפול מחשבה רבה ואף התייעצנו בנושא. את שלושת הטיפולים הראשונים צריך לקבל באשפוז יום. דאגנו להביא לטיפולים בובה, עשינו הצגה שלמה כדי שהטיפול יעבור אצל אביב בתחושה טובה ובאמת אנחנו חושבים שאביב לא חוותה את הטיפול כמשהו טראומטי. היום מגיעה אלנו רופאה מקסימה הביתה כדי לתת לאביב את הטיפול. הקשר עם הרופאה והחוויה של הטיפול כל כך טובה עד שאור, אחותה הצעירה של אביב, ביקשה גם היא לקבל טיפול ועשינו גם לה טיפול בכאילו...".

"התובנה המרכזית שלנו היא שאף אחד לא חסין. התחלנו את ההיריון עם אביב עם מחשבה שהכל בסדר ונתקלנו במצב שלא ציפינו שיקרה. עם זאת, ההכרה שהצלחנו להתמודד עם הדברים בצורה טובה, שאביב ילדה רגילה ומאושרת, נתנת המון כוחות"

הלין וניב מתארים את אביב כילדה רגילה לחלוטין - חכמה, פעילה, חברותית ובעלת חוזק פנימי מיוחד. "אביב יודעת שחסר לה חומר מסוים בגוף ושהיא צריכה לקבל טיפול, אבל היא לא מרגישה כמו ילדה חולה. היא לחלוטין לא מוגבלת מבחינה גופנית, המשפחה, החברים יודעים על המחלה - היא ממש לא סוד מבחינתנו". על הרגעים הקשים, שלדבריהם הם אינם רבים, הם אומרים כי תמיד יש רמה מסוימת של דאגה וגם ערנות גדולה לתלונות על כאבים.

לאחר ההיריון של אביב, ידעו ניב והלין מראש כי הם לוקחים סיכון שיהיו להם ילדים נוספים חולי גושה כמו אביב. בתחושה שלהם, העובדה כי הם ידעו על כך מראש, הקלה את ההתמודדות עם ההריונות הבאים. "התובנה המרכזית שלנו היא שאף אחד לא חסין. התחלנו את ההיריון עם אביב עם מחשבה שהכל בסדר ונתקלנו במצב שלא ציפינו שיקרה. עם זאת, ההכרה שהצלחנו להתמודד עם הדברים בצורה טובה, שאביב ילדה רגילה ומאושרת, נתנת המון כוחות. כיום, אנחנו מאוד מקווים ששיר, אחותה הקטנה של אביב, לא תזדקק לטיפול או שלפחות תזדקק לו בגיל מאוחר יותר, אבל גם אם לא, אנחנו יודעים



חידושים בטיפול במחלת הגושה

מאת: פרופ' ארי זימרן וד"ר ניב גולד

מזה למעלה מ 17 שנים נהנים חולי הגושה בארץ ובעולם מזמינותו של טיפול אנזימי יעיל ובטוח [Cerezyme המיוצר על ידי חברת ג'נזיים מארה"ב]. תרופה זו הניתנת לכ-5000 חולים ברחבי תבל הביאה לשינוי המהלך הטבעי של המחלה ולשיפור משמעותי באיכות החיים של מרבית המטופלים. כיום, זוהי התרופה היחידה לטיפול בגושה אשר אושרה על ידי ה-FDA, כאשר תכשירים אחרים לטיפול במחלת הגושה נמצאים בשלבים שונים של ניסויים קליניים ועליהם נספר במאמר זה.

בעת התחלת טיפול יש להתחשב במספר גורמים: ההתוויה לטיפול-הסיבה בגינה יש צורך בהתחלת טיפול, הזמן המתאים ביותר להתחלת טיפול, הטיפול בחולים א-סימפטומטיים (חולים שאצלם אין ביטוי קליני או מעבדתי), המינון האופטימלי, מועד הפסקת הטיפול, הגעת האנזים לרקמות או לאיברים השונים (דוגמת העצמות, המוח והריאות) ויחסי הגומלין של התרופה עם תרופות אחרות. האתגרים בפיתוח טיפולים עתידיים הם רבים, וכוללים הגעה של התרופה לרקמת המוח, ושיפור בדרך מתן התרופה (מתן דרך הפה או דרך העור, במקום מתן תוך-ורידי).

טיפולים עתידיים למחלת הגושה: תרופות הניתנות בעירוי:

קיימים שני אנזימים חדשים דומים מאוד לצרזיזים, אך מיוצרים בשיטות מעט שונות. שניהם נמצאים כיום בניסויים קליניים בשלב 3 (ראה מסגרת ניסויים קליניים).

Velaglucerase של חברת Shire (ארה"ב).

מיוצר בשיטה המכונה Gene Activation. בתכשיר ה-Cerezyme המוכר, כמו במרבית החלבונים שמיוצרים בטכנולוגיה של הנדסה גנטית, נלקח הגן האנושי שאחראי ליצור האנזים החסר ומועבר לתא של בעל חיים. תא זה מגדלים בתרבית, על מנת לייצר את האנזים בכמות רבה. הייחוד בשיטת ה-Gene Activation של חברת Shire הוא השימוש בתרבית תאים אנושיים. בשיטה זו מוסיפים רצף גנטי מסוים לתא אנושי רגיל, הגורם לתא להתחיל לייצר את האנזים בכמות רבה - באופן זה הופכים תא אנושי רגיל ל"בית חרושת ביולוגי" לייצור האנזים. בשיטה זו ניתן לחסוך זמן וכסף המייקרים את מחירה של התרופה. הניסוי הקליני התקיים כולו במרפאת הגושה בשערי-צדק והחולים הראשונים כבר מטופלים בו מעל 4 שנים. בניסוי הקליני בשלב 1 (בטיחות) ושלב 2 (בטיחות ויעילות) באותה קבוצת חולים, ניתן היה להדגים הצלחה מרובה לאנזים חדש זה,

שהתבטאה בהקטנה ניכרת של הטחול והכבד, עלייה בספירת הטסיות וברמות ההמוגלובין.

תכשיר זה נבחן כיום בשלושה ניסויים קליניים שונים במספר מרכזים רפואיים ברחבי העולם (כולם מהווים שלב 3 - השלב האחרון לפני אישור תרופה), בהם ניתנת התרופה תוך ורידית אחת לשבועיים. ניסוי אחד משווה בין שני מינונים גבוהים בחולים שטרם קיבלו טיפול אנזימי, הניסוי השני בודק את בטיחות המעבר מצרזיזים לאנזים החדש בחולים שטופלו לפחות שנתיים בצרזיזים והניסוי השלישי משווה בין צרזיזים לבין האנזים החדש.

יש לשער כי שלושת הניסויים הללו יביאו לרישום התרופה לקראת תום העשור הנוכחי.

prGCD (עדיין לא קיים שם מסחרי) של חברת Protalix מישראל.

הרעיון בבסיס הפיתוח הוא שהגן האנושי ליצור האנזים מוכנס לתוך תא צמחי (תא גזר במקרה זה), שם מיוצר האנזים. היתרונות העיקריים בשיטת יצור זו הם פוטנציאל הבטיחות המוגבר והפחתה בעלויות הייצור. הייצור בתאים צמחיים נחשב לבטוח מאחר שלא ידוע על מחוללי מחלות צמחיים העלולים לפגוע בבני אדם. הפחתה בעלויות הייצור קיימת מאחר שתהליך הייצור מורכב פחות, וכן קיימת אפשרות להשתמש במיכלים מתכלים ובכך לקצר את משך ההכנה של התרופה לייצוא מסחרי (שבמכלי נירוסטה עלול לארוך 3 שנים ויותר).

תרופה זו עברה בהצלחה ניסוי קליני של שלב 1 במתנדבים בריאים, בו הודגמה הבטיחות, ונבדקו רמות התרופה בדם. בשל פרופיל בטיחותי גבוה יחסית של התרופה, ובשל היתרון שבייצור תרופה באמצעות תאי צמח, ויתרה רשות התרופות

בכנסים שנערכו לאחרונה בארה"ב דיווחה החברה על סיום שלב 1 במתנדבים בריאים, וכן על תוצאות ראשוניות בחולים שטופלו בתרופה זו במשך 4 שבועות, במקביל לעירוויים של צרזיים. החברה מגייסת עתה חולים לניסוי שלב 2 שיימשך 6 חודשים, וממנו ניתן יהיה ללמוד על יעילות לעומת רעילות.

Ambroxol של חברת ExSAR מארה"ב.

תרופה זו ניתנת דרך הפה במנגנון דומה לתרופה של Amicus (Chpaeron תרופתי או בעברית "מלווה"). תרופה זו עומדת להיכנס לניסוי קליני שלבים 1-2 במקביל לקראת סוף 2008. ייחודה של התרופה בכך שהיא משוקת בכל העולם כתרופה נגד שיעול ונמכרת בארצות רבות ללא צורך במרשם רופא, ולכן ניתן לשער כי פרופיל הבטיחות של התרופה מצוין.

פרופ' ארי זימון, מנהל יחידת נושה בשערי צדק, יועץ בשכר של Shire ופרוטאליקס, משתתף במחקר של GENZ112638 ומקבל תקציבי מחקר יעוץ בהקשר ל-ICGG גם מחברת גנזים.

ניסויים קליניים

מתוך ויקיפדיה ובעריכת ד"ר ניב גולד

ניסוי קליני הוא ניסוי מבוקר בבני אדם שתפקידו למצוא את היעילות והבטיחות שבשימוש בטיפול רפואי מסוים. חשיבותו של הניסוי הקליני היא בכך שהוא מונע שימוש בתרופות ובטיפולים בעלי יעילות נמוכה או תופעות לוואי קשות המסכנות את בריאות המטופל או את איכות חייו. לניסוי קליני 3 שלבים:

שלב 1: מטרת שלב זה היא בעיקר לבדוק תופעות לוואי לתרופה באנשים בריאים המתנדבים לניסוי, לפני שהיא ניתנת לחולים. מטרתו של שלב זה אינה לבחון את יעילות התרופה.

שלב 2: מטרת שלב זה היא בדיקת יעילותו של הטיפול. במהלך הניסוי נבדקת השפעת הטיפול על התפתחות המחלה ובו מתגלה שחומרים רבים אינם מתאימים לשמש כתרופות בגלל אפקט רפויי חלש או בשל תופעות לוואי קשות.

שלב 3: מטרת שלב זה היא להשוות את הטיפול החדשני לטיפולים המקובלים. ניסוי זה הוא ניסוי גדול המכיל מאות ולעתים אלפי חולים במספר מרכזים רפואיים ברחבי העולם. בשלב זה המטופלים מחולקים לשתי קבוצות - אחת מקבלת את הטיפול והשנייה מקבלת טיפול מקובל או חומרים בלתי פעילים (פלסבו), במקרה שאין טיפול מקובל. כדי להגיע לאמינות מרבית בניסוי, המחקר הוא לרוב "כפול סמיות" (double blind) כלומר, לא החולה ולא הצוות המטפל יודע האם הטיפול אותו מקבל החולה הוא התרופה או פלסבו. טיפול יקבל את אישורה של הרשות הרגולטורית לשימוש סדיר בבני אדם אם הוכח באופן מובהק מבחינה סטטיסטית כי הטיפול עדיף על הטיפול המקובל או שתופעות הלוואי שלו קשות פחות.

מעקב לאחר אישור: גם לאחר אישור תרופה לשיווק, נבדקות תופעות לוואי ארוכות טווח ונדירות שאינן מתגלות בזמן המוגבל של הניסויים קליניים שלפני האישור.

והמזון האמריקאית (FDA) לפרוטאליקס על הצורך בביצוע ניסוי בשלב 2, ואישרה באופן חריג מעבר לשלב 3.

שלב 3 של הניסוי הקליני יתקיים במספר מרכזים בכמה יבשות. גם ניסוי זה ישווה בין שני מינונים גבוהים בחולים שלא קיבלו טיפול אנזימי בעבר. ההחלטה לגבי המינון תיעשה באקראי וללא ידיעת החולים והצוות המטפל. באופן זה ניתן יהיה לקבוע את המינון המינימלי הדרוש לטיפול מיטבי.

לאחר סיום הניסוי וניתוח התוצאות יחליט מנהל התרופות והמזון האמריקני (FDA) האם לאשר את התרופה לשיווק מסחרי. ניסוי זה החל באוגוסט 2007 וגיוס החולים צפוי להסתיים בסוף הקיץ הנוכחי.

תרופות הניתנות דרך הפה ("פומיות"):

שלוש התרופות המוצגות פועלות במנגנונים שונים ונמצאות גם הן בשלבי ניסויים קליניים.

GENZ112638, של חברת גנזים.

תרופה זו מעכבת את ייצור החומר (הסובסטרט) המצטבר במחלת גושה. להבדיל מתרופות בהן ניתן האנזים החסר לחולים, שיטה זו מנסה להפחית את ייצור החומר ובכך להפחית את הצטברותו ברקמות השונות.

בניסויים מוקדמים שנערכו בבעלי חיים ובבני אדם (שלב 1) נמצא כי לתרופה אין תופעות לוואי משמעותיות במינונים אפקטיביים והצפי הוא שתהיינה פחות תופעות לוואי לעומת ה-Zavesca. השנה הסתיים גיוס החולים לניסוי רב מרכזי בשלב 2, שיכלול חולים ממספר מרכזים ברחבי העולם.

תוצאות מוקדמות שאושרו לפרסום מטעם היצרנית מלמדות על רמת יעילות גבוהה מאד הדומה לזו המושגת בטיפול האנזימי התוך ורידי, לצד תופעות לוואי סבירות. תופעות אלה יילמדו במהלך ניסוי רב מרכזי בשלב 3, המתוכנן להתחיל לקראת סוף 2008-תחילת 2009.

Plicera של חברת "Amicus" מארה"ב.

מנגנון הפעולה של תרופה זו מתבסס על ההבנה הקיימת היום כי בחלק מן החולים הבעיה אינה מחסור באנזים. בחלק מחולי גושה האנזים קיים, אך אינו מתפקד כראוי בשל פגם במבנה התלת ממדי שלו. פגם זה פוגע ביכולת ההגעה של האנזים לאתר המדויק בתא בו הוא אמור לפעול.

תרופה זו היא Chaperon או בעברית "מלווה", המסייע לאנזים לקבל את המבנה התלת ממדי הנכון שלו, ולהגיע לאתר הפעולה שלו בתוך התא. באופן זה הופך האנזים לתפקודי. התרופה נלקחת דרך הפה, נספגת בדם ומגיעה לתאי הגושה. מנגנון הפעולה של Plicera הוכיח את עצמו בטיפול במחלת אגירה נוספת (פברי), שם נמצאת תרופה דומה של אותה חברה בניסויים קליניים בשלב מתקדם.

עושים סדר במוטציות!

**מהי מוטציה? מהן המוטציות הנפוצות של מחלת גושה?
אלו מוטציות יוצרות סוג גושה קל או קשה? באו ונעשה קצת סדר...
מאת: דבי אלשטיין, PhD Medicine מנהלת המחקר, יחידת הגושה שערי צדק.**



מוטציות של מחלת הגושה:

אצל חולי גושה קיימים מצבים בהם שתי המוטציות זהות (הומוזיגוט - מציין אדם שיש לו צורות זהות של גן השולט בתכונה תורשתית ספציפית) או שונות (הטרוזיגוט).

מוטציות מסוימות גורמות למחלה קלה יחסית ואחרות גורמות למחלה קשה יותר, כולל מחלה עם מעורבות של מערכת העצבים. חומרת מחלת הגושה הנגרמת על ידי שילוב של מוטציה קלה וקשה תלויה ב'אופי' המוטציה הקלה. כמו כן, קיימים גורמים סביבתיים וגנים אחרים שמשפיעים על חומרת המחלה.

מוטציות נקודתיות שמחליפות "אותיות" ברצף הגן, מאפשרות, בדרך כלל, יצירת אנזים (האנזים הלקוי עדיין פעיל, אבל לא בצורה יעילה) ולכן נקראות "קלות". לעומתן, מוטציות STOP מפסיקות את הקידוד במהלך הגן ואינן מאפשרות יצירת אנזים בכלל. מוטציות מורכבות ו/או המונעות יצירת אנזים בכלל, נקראות "קשות".

בביולוגיה, מוטציה היא שינוי ברצף ה-DNA של יצור חי. מוטציות מהוות חריגה מהמבנה הרגיל (מהנורמה) ולכן הן בדרך כלל לא רצויות.

מחלת גושה היא מחלה הנגרמת על ידי מוטציות בגן המקודד אנזים (חלבון) בשם גלוקוצרברוזידאז.

עקב המוטציות (פגם גנטי מסוים באנזים) נגרמת ירידה בפעילות האנזים, ולכן אינו מצליח להשלים את תפקידו - במקרה הזה לפרק את החומר גלוקוצרברוזיד, ה"סובסטרט" הספציפי שלו. בגלל חוסר באנזים פעיל, הסובסטרט מצטבר ברקמות שונות בגוף ויוצר את תסמיני מחלת הגושה.

כדי להיות חולה גושה נדרשות שתי מוטציות של המחלה - אחת מועברת מהאב והשנייה מהאם. אדם שקבל מוטציה של גושה רק מאחד ההורים יהיה "נשא" של מחלת גושה ולא חולה.

למחלת גושה 3 צורות קליניות - הסוג נגזר מנוכחות או העדר מעורבות נוירולוגית:

Type I - המכונה "סוג המבוגרים" או הצורה הכרונית. זוהי הצורה הנפוצה ביותר של מחלת גושה, השכיחה בעיקר בקרב יהודים ממוצא אשכנזי אך קיימת בכל העמים והעדות. גושה Type I מאופיין על ידי העדר מעורבות מערכת העצבים. סוג זה מגוון בהתבטאות הקלינית: עשויים להיות חולים עם אותו סוג גושה (Type I) ואותן מוטציות (אפילו אחים תאומים), אך מהלך המחלה יהיה שונה אצל כל אחד מהם: אחד יכול להיות חולה א-סימפטומאטי שאינו סובל מתופעות המחלה ואינו זקוק לטיפול והשני יסבול מסימפטומים של גושה ויזדקק לטיפול. סימנים וסימפטומים יכולים להופיע בכל הגילאים.

Type II - המכונה "סוג התינוקות" או הצורה הניורונופאתית החריפה. סוג זה מאופיין על ידי מעורבות קשה וקטלנית של מערכת העצבים, עם מוות בגיל מוקדם (מימם ועד כשנתיים מהלידה).

Type III - מכונה "סוג הנעורים" או הצורה הניורונופאתית התת-חריפה. סוג זה מאופיין על ידי מעורבות מערכת העצבים אבל פחות קשה. ללא טיפול חולים אלו יחיו עד גיל נעורים או בגרות מוקדמת. סוג זה, בדומה ל-Type I, מאופיין במגוון רחב של התבטאות קליניות.

באותו מידה, קיימות מוטציות לגביהן ניתן לנבא באופן ודאי מעורבות של מערכת העצבים, אך גם בחולה זה לא ניתן לנבא בדיוק את חומרת המחלה (אפשרי שתהיה סוג 2 החרף או סוג 3 היחסית קל יותר):

המוטציה הנקודתית 1448C (או L444P) בצורתה ההומוזיגוטית גורמת למחלת גושה מסוג 2 או 3, הכוללת מעורבות מערכת העצבים המרכזית במידה בינונית עד קשה מאד.

כאשר מוטציה זו מגיעה ביחד עם מוטציה 1226G אשר הוזכרה קודם לכן, אין דאגה למעורבות מערכת העצבים המרכזית, אבל תתכן התבטאות יותר קשה של המחלה, במיוחד מעורבות עצמות, בהשוואה לחולים אשר להם 2 מוטציות זהות של 1226G (הומוזיגוטים ל-1226G).

המוטציה הנקודתית 1342C (או D409H) בצורתה ההומוזיגוטית, היא מוטציה נדירה, המהווה את המקרה היחיד בו ניתן לנבא בוודאות את תהליך מחלת גושה מהמטען הגנטי. מוטציה זו יוצרת מחלת גושה ייחודית מסוג 3 הכוללת הסתיידות הדרגתית וקשה במסתמי הלב (לכן חולים אלה בדרך כלל אינם שורדים מעל גיל +25), אך אינה כוללת את הסימפטומים הרגילים של מחלת גושה. אותה מוטציה ביחד עם עוד שלוש מוטציות על אותו גן ("מוטציה מורכבת"), מהווה גורם מקל בביטוי מחלת גושה מסוג 1 ואינה בהכרח גורמת למעורבות מערכת העצבים המרכזית.

ניבוי חומרת המחלה על סמך המוטציות:

עד היום תוארו למעלה מ-250 מוטציות שונות למחלת גושה, מתוכן רק 10-12 הן בעלות תפוצה משמעותית בקבוצות אתניות שונות. רק 6 מוטציות (מתוך +250 הסוגים) נמצאות בקרב למעלה מ-95% מחולים יהודים אשכנזים ולכן נהוג לבדוק רק את 6 המוטציות הללו במסגרת סקרים גנטיים באוכלוסייה הרחבה של יהודים אשכנזים.

בזמן אבחנה מוקדמת, כלומר בזמן ההיריון, כאשר האבחנה של מחלת העובר נגזרת מהמוטציות של ההורים, קיימת כיום רק יכולת מוגבלת למדי לנבא את המהלך הקליני הצפוי לחולה רק על סמך המוטציות. עם זאת, ישנן מספר תצפיות המסייעות ביעוץ הגנטי ו/או בקביעת הפרוגנוזה של המחלה. על סמך המוטציות של ההורים ניתן לנבא אם לעובר עם מחלת גושה תהיה מחלה עם מעורבות של מערכת העצבים, אך קשה לומר מה תהיה בדיוק חומרת המחלה ומה יהיו הסימפטומים המדויקים שלה.

המוטציה 'היהודית אשכנזית' הנפוצה ביותר (קיימת בלמעלה מ-75% מהמוטציות בקרב החולים האשכנזים), היא 1226G (או N370S לפי מספור אחר). מוטציה זו קשורה במהלך קל יחסית של המחלה, במיוחד כאשר היא מופיעה בצורה הומוזיגוטית (homozygous) - כלומר כשנרכשה בדיוק אותה מוטציה גם מהאב וגם מהאם. חולה שלו שילוב של מוטציה 1226G עם מוטציה שונה (אפילו קשה), מבטיח העדר מעורבות של מערכת העצבים המרכזית.

מדור פרסומי



חברות Shire ו-Amicus משתפות פעולה בנושא מחלת הגושה

בנובמבר 2007, הכריזו החברות Shire ו-Amicus על שיתוף פעולה לפיתוח משותף של שלוש תרופות של חברת Amicus, המיועדות לטיפול בהפרעות אגירה ליזוזומליות.

שיתופים זה ממנפת את תמיכתה של חברת Shire בחולים הזקוקים לטיפול בכל רחבי העולם. בנוסף לתהליך הפיתוח המשותף עם חברת Amicus, תהיה חברת Shire אחראית לרישום התרופות ולשיווק התרופה מחוץ לארצות הברית. בעוד שחברת Amicus תהיה אחראית לרישום ולשיווק התרופה בארה"ב. שיתוף פעולה זה מדגים את מחויבותה של חברת Shire לפתרון הפרעות אגירה ליזוזומליות, כאשר החברה מצויה כיום בשלבי מחקר קליניים עם שני מוצרים.

לפרטים נוספים ניתן לפנות לחברה בדואר אלקטרוני (באנגלית): Jcotrone@Shire.com



לוח מודעות

דמי חברות בעמותה

המעוניינים להצטרף כחברים לעמותה מוזמנים להוריד טופס מאתר העמותה www.gaucher.org.il. למלא ולשלוח אותו לכתובת העמותה בצירוף צ'ק ע"ס 150 ₪ עבור דמי חברות שנתיים.

חברי עמותה שעדיין לא שילמו דמי חברות עבור 2008, מתבקשים להעבירם בדואר לכתובת העמותה.

העמותה הישראלית לגושה

שמה של "העמותה למען חולי הגושה בישראל" שונה ל"העמותה הישראלית לגושה". המילה "חולים" הוצאה מתוך השם והוא כעת מותאם לשם עמותות מקבילות בחו"ל.

הגושיתון עבר 'מתיחת פנים' קלה!

אנו מקווים שתהנו מן התכנים ומהעיטוב המחודש. נשמח לקבל תגובות והצעות לדואר אלקטרוני: gaucher.paper@gmail.com

ניסוח חזון העמותה

במהלך השנה הוחל בתהליך של ניסוח חזון העמותה. חזון מגדיר את הסיבה לקיומו של ארגון ומסביר מה מניע את פעולותיו. ניסוח חזון העמותה חשוב מכיוון שהוא משמש כנקודת מוצא לפעילות העמותה וממקד את פעילותה בנושאים החשובים לחבריה.

אנו קוראים לכם להשתתף בסקר קצר אשר יפורסם באתר העמותה ויופץ גם למרכזי הטיפול של חולי הגושה (שערי צדק, רמב"ם ובילינסון). בביקורכם הבא במרכזי הטיפול, תתבקשו למלא את הסקר. אנא הקדישו מספר דקות על מנת שנוכל לדעת מהם הצרכים האמיתיים שלכם כחולי גושה.

עדכונים חמים מאירופה...

ביוני 2008 נערכו בבודפשט שני כנסים: כנס EWGGD - כינוס הגוף המדעי/רפואי שדן בנושאים הקשורים למחלת הגושה. עדכונים מהכנס מופיעים במאמר "חידושים בטיפול במחלת הגושה".
כנס עמותות הגושה האירופאיות (EGA) - בכנס הוחלט על הקמת ארגון רשמי כלל אירופאי של ה-EGA אשר יתמוך וייצג את עמותות הגושה הקיימות באירופה ובישראל. הארגון יעסוק בנושאים כגון איסוף והפצת מידע, קידום מחקרים וניסויים, תמיכה וסיוע לעמותות חדשות בהקמה, קיום קשר עם הקהילה הרפואית והמחקרית וייצוג העמותות מול התעשייה וגופים אירופאים. נציגי העמותה הישראלית יוסי כהן וגיל פארן נבחרו לגוף המנהל של הארגון המתוכנן.

נשמח להיות בקשר!

אתר העמותה: www.gaucher.org.il דואר אלקטרוני: info@gaucher.org.il

כתובת: ת.ד. 33814 חיפה מיקוד: 31338 • טלפקס: 04-9504403

הפורום למען חולי גושה ב-Ynet:

באמצעות הקישור באתר העמותה או ב-Ynet < קהילות < קבוצות תמיכה < חולי גושה

גושיתון: gaucher.paper@gmail.com. תגובות ורעיונות יתקבלו בברכה!