

גושיתון



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

- הטיפולים הפומיים למחלת גושה
- סטיגמות וסטריאופים במחלת גושה
- הערות והארות על גושה
- הצד הלא מואר של הירח
- מירושלים לאמסטרדם
- מיומנו של עובד מדינה



אתגרים

והתמודדות

עם גושה

דבר יו"ר העמותה



חברים וחברות יקרים,

אנו שמחים להביא לעיונכם קובץ נוסף של גושיתון עם חדשות וכתבות על גושה ועל פעילויות העמותה.

- בשנה האחרונה היינו עדים לשינויים בהרכב הוועדה המאשרת מתן אנזים לחולים חדשים. עקב קשיים בתפקוד הוועדה שעבדה במשרד הבריאות הוחלט על הקמת וועדות בכל אחת מקופות החולים, כאשר הוועדות אוישו בעיקר ע"י הרופאים משלש המרכזים הרפואיים המטפלים בחולי הגושה בארץ. יש לציין כי הוועדות עבדו בצורה יעילה ולשביעת רצון מרבית החולים. בתקופה האחרונה חל שינוי בהרכב הוועדה בקופת חולים כללית. העמותה עוקבת אחר פעילות הוועדה בקופה זו כדי לוודא כי החולים המופנים לקופה יקבלו את הטיפול כמתבקש מהחוק וללא סחבת מיותרת.
- העמותה פעילה בארגון אירופאי המאגדת כ-25 עמותות גושה אירופאיות בשם (European Gaucher Alliance) - EGA. מטרת EGA לשמש כארגון גג לעמותות גושה באירופה לצורך הפצת מידע, עזרה לעמותות בשלבי הקמה, סיוע לחולים שאין ביכולתם לקבל הטיפול, לעודד ולקדם מחקרים רפואיים בנושא גושה ובאיכות חייהם של החולים. בעקבות כנס הרופאים והחוקרים לגושה (EWGGD) האמור להתקיים ביוני השנה בחיפה, יגיעו לארץ כ-40 נציגים מעמותות חולי גושה מכל רחבי העולם. נציגי העמותה ייפגשו עם הנציגים להחלפת מידע והבנת הנעשה בטיפול בחולי הגושה במדינות השונות.
- העמותה ממשיכה במגוון רחב של פעילויות: פירסום חוברת מידע כללי על המחלה שיחולק במרכזים הרפואיים, חוברת על זכויות משפחות עם ילדים חולי גושה מטופלים, חוברת מידע על זכויות חולי גושה מבוגרים מטופלים, ניהול האתר והפורום, קשר עם חברות התרופות, מרכזים רפואיים ובארגון הכנס השנתי שנערך כל שנה.

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

תהיו בריאים ונתראה בכנס הקרוב,

יוסי כהן,

יו"ר העמותה הישראלית לגושה ע"ש ד"ר נסים לוי

"האתגר" שלי



כמו בכל שנה, גם השנה אני שמחה להציג בפניכם את גיליון מס' 14 של הגושיתון.

נושא גיליון זה הוא "אתגרים והתמודדות עם גושה".

השנה, בחרנו לסמל נושא זה בכריכה על ידי תמונתו של אדם (מתוך סמל העמותה), המחזיק בצד אחד את הגנטיקה עם הגושה ובצד השני מטפס במדרגות חייו, המסמלות אופטימיות, כל מדרגה היא חלק מהאתגר וההתמודדות שלו כחולה גושה.

"האתגר" שלי הוא לערוך מדי שנה את העיתון ואני מאוד נהנית מעשייה זו.

בגיליון זה תמצאו כתבות מעניינות של מיטב הרופאים המומחים, פרופ' ארי זימרן וד"ר חגית בריס.

ברצוני להודות לכל מי שסייע ביצירת הגיליון- לאסתי דניאל ולמיכל ינקו.

לה, לשרון ניב, לפומי אילן, לזאב וולרשטיין וליוסף טיקולסקר אשר חלקו עמנו את אתגריהם והתמודדותם האישית עם גושה.

לאביטל דוד, אשר ללא עזרתה הגושיתון לא היה מקבל צבע.

הוצאתו לאור של העיתון דורשת השקעה מרובה, התחדשות ומקוריות. הדבר לא היה מתרחש ללא תמיכת ועזרת הצוות הנפלא של חברי הנהלת העמותה. ברצוני לציין ולהודות לעו"ד דורית לוי טילר אשר פועלת במרץ לקידום העמותה מאז הקמתה ועד היום, וכן מעניקה לנו את משרדה בתל-אביב לשיבות העמותה ללא שום תמורה.

אני רוצה להזמין אתכם, להצטרף לצוות שלנו ולכתוב מאמרים בכדי שנוכל להפיצם בקרב חברי העמותה.

קריאה מהנה!

שלכם,

ניטה

עורכת: ניטה אסיף

דואר אלקטרוני: Gaucher.paper@gmail.com

המערכת אינה אחראית לפרסומים, תוכנם, סגנונם ועיצובם ו/או התמונות הכלולות בהם. המערכת מבקשת להבהיר שאין לראות במאמרים ו/או במודעות משום המלצה מכל סוג שהוא.

טור אישי / פרופ' ארי זימרן

האתגרים של היום לקראת העתיד של מחר

שנים – ההחלטה לאישור הטיפול היא בידי ההנהלה הרפואית של הקופה. יש לקוות שהחלטותיה תהיינה תואמות לאלה של וועדת הגושה משנים 2012/3, שהקופות האחרות תמשכנה עם וועדת המומחים ושלא ניזדקק למאבקים מחודשים.

אתגר אחר בעולם הגושה, עימו מתמודדות עמותות החולים באירופה (בה לישראל נציגות מכובדת) הוא מתן טיפולי חיסם לחולי גושה קשים החיים בארצות עניות (היום יש בעולם יותר יחידות של אנזים מאי פעם, שלוש חברות עם אנזימים בשיווק מסחרי, ועוד חברה קוריאנית בשלבים סופיים של ניסויים קליניים, אבל הרבה פחות יחידות חמלה). בהקשר זה נציין שבישראל שלושת החברות המשווקות מעניקות טיפולי חמלה לחולי גושה פלשתינאים, שהרשות אינה מסוגלת לממן טיפולים יקרים אלה. האתגר האחרון לעתיד הקרוב הוא חינוך דור מומחי העתיד לטובת המשך מרכזי מצוינות, שכל-כך חשובים לחולים במחלות נדירות.

אחת האכזבות בעולם הגושה היא העדר היכולת של הטיפולים האנזימטיים הקיימים (ושל התכשיר הפומי החדש של ג'נזיים, העומד לקראת אישור לשיווק מסחרי) להטיב עם אותם חולי גושה שיש להם מעורבות מוחית (במיוחד הכוונה לחולים ב-Type III שרבים כמותם במיוחד בקרב הערבים ובקרב האסיאתיים, אבל קיימים בכל העולם). אני מייחל לכך שמדובר באתגר של העתיד הקרוב (ואולי יש סיכוי להצלחה עם התכשיר הפומי אמברוקסול – ראה הכתבה על טיפולים פומיים) ושלא חלילה יישאר בגדר אתגר לעתיד הרחוק.

באתגרי העתיד הרחוק נכללים השאיפה לריפוי המחלה ולמניעתה (Gene Therapy), סקרי ילודים (מה עושים עם תינוקות שיוודעים שיש להם גושה; קצת דומה למה שאנחנו חווים כל שבוע/יים עם זוגות צעירים אצלם מחלת הגושה נכללה ב"חבילה האשכנזית" ואשר שניהם נשאי המחלה) והתמודדות עם מחלות המופיעות בשכיחות מוגברת בקרב חולי גושה ולא תמיד בקורולציה עם ביטויי המחלה ולא בהכרח ניתנות למניעה ע"י טיפול אנזימי או אחר (אולי אפילו ההיפך אפשרי), דוגמת הפרקינסון, ששכיחותה מוגברת אפילו בקרב נשאי הגושה.

יש לקוות שההתקדמויות המדעיות והטכנולוגיות המתרחשות לא תפסחנה על עולם הגושה, וכך נוכל להתמודד בהצלחה מיטבית עם כל אתגרי המחר.

ארי

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

כאשר הוחלט שנושא הגושיתון הנוכחי יהיה אתגרי המחר, חשבתי על המחר הקרוב ועל העתיד הרחוק: המחר הקרוב מעמיד אתגרים של התמודדות עם ריבוי אפשרויות טיפוליות ("צרות של עשירים"); לעומת ההתמודדות בעבר עם הממסד למימון הטיפול היחיד שהיה, אנו נמצאים היום בעידן שבו כבר קיימים שלושה אנזימים דומים מאוד ובקרוב תיכנס לשיווק תרופה חדשה פומית, ושאלת הבחירה בתכשיר המתאים לחולה (כולם מדברים על טיפול אינדיבידואלי, אבל במרבית המקרים זו סיסמא ריקה מתוכן, שכן למרבית החולים אין מרקם גנטי אישי שיכוון כיצד, משל, יבחר הרופא, החולה או הממסד, באחד מבין שלושת האנזימים ובקרוב בין תכשירים חדשים נוספים). בעתיד כבעבר עולם הגושה ימשיך להיות מודל לתופעת השיווק הישיר לחולה (Direct to Consumer Marketing) שלא בהכרח מטיבה עם אותו חולה (ויש לנו דוגמאות), והצורך לחנך חולים ורופאים אודות גישות טיפוליות חדשות. חשוב היום מעבר למה שהיה עד כה, עת עיקר הצורך היה ללמד אודות המחלה והטיפול היחיד שהיה קיים עבורה (השיעור הראשון מעל דפי הגושיתון מופיע בכתבה "הטיפול הפומי במחלת גושה – עבר, הווה ועתיד", והוא מהווה המשך להרצאתי בכינוס העמותה בתל-אביב לפני מספר חודשים).

עמותת החולים הוקמה בראשיתה לצורך מאבק להשגת טיפול יקר לחולי הגושה, כאשר קופות החולים הציגו עמדה קשוחה ועברו מסירוב מחלט להסכמה לממן הטיפול רק לחולים קשים, שעברו כריתת טחול וחוו לפחות עצם שבורה אחת (הח"מ מתמודד עד היום עם שתי חולות שטרם הגעתן ל"שערי-צדק" בנעוריהן אולצו לעבור בבי"ח אחר כריתת טחול כתנאי לקבלת האנזים, וזמן קצר לאחר מכן התפתח נמק בצוואר הירך שפגע קשות באיכות החיים שלהן). לא מעט בזכות פעילות העמותה (בכל אמצעי התקשורת וגם מאחורי הקלעים) חל מפנה אדיר ב-1995 עם כניסת חוק הבריאות הממלכתי, בו נכללה מחלת הגושה בין 4 (וליימים 5) המחלות עבורן מוקצה מימון יחודי; לצורך כך פעלה וועדת גושה (עם שינויי חברים כל כמה שנים, עם קצת יותר או קצת פחות נוקשות ואמפטיה) שבסופו של יום איפשרה קבלת הטיפול כמעט לכל חולה שנזקק/ה לו. בשנתיים האחרונות נראה היה שהגענו למנוחה ולנחלה, כאשר לראשונה בישראל הורכבה הוועדה משלשת המומחים המנהלים את שלוש מרפאות הגושה הייעודיות בארץ. הוועדה הרחיבה מעט האינדיקצות לטיפול (לדוגמא נוסף מרכיב העייפות והתשישות לקריטריונים לטיפול) והגישה בכללותה הייתה מאה אחוז למען החולים. אלא שמשהו רע קרה, משהו בעט בדלי, והוועדה פוזרה ע"י קופת החולים הכללית, שבה מבוטחים מירב חולי הגושה בארץ, ושוב כלפני 20

הטיפולים הפומיים למחלת גושה

מאת: פרופ' ארי זימרן
יחידת גושה, המרכז הרפואי "שערי-צדק"

כתבה ראשונה בסדרה של 4 (הסקירה מבוססת בעיקר על ההרצאה בנושא הטיפולים הפומיים שניתנה בכנס השנתי ב-2013 של העמותה שלנו, ושכותרתה הייתה: "הטיפול במחלת גושה: מדרך הוויריד לדרך הפה")

הכמיהה לטיפול פומי (שניתן דרך הפה במקום הטיפולים הנוכחיים – עירויים תוך-ורידיים של האנזים החליפי - שקיימים מזה למעלה מעשרים שנה) היא לא רק עניין של מעבר מוטב ליותר טוב, לא עניין של פינוק גרידא (ויש פינוק!) אלא לפחות בחלקה גם צפייה לשפר יעדי טיפול, שלא הושגו עם האנזימים למיניהם: בראש וראשונה הסיכוי להגיע למוח ולהשפיע על מהלך המחלה בחולים עם מעורבות מוחית (במיוחד TYPE III), אך גם לאזורים ולרקמות בגוף, שהאנזים לא בהכרח מגיע אליהם או שאינו מגיע בעצמה שתימנע הידרדרות בהם, והכוללים את העצמות (בחלק), הריאות ובלוטות הלימפה. בהקשר זה אנחנו מדברים על טיפול ב"מולקולות קטנות" להבדיל מהחלבונים (האנזימים) שהם מולקולות גדולות, שאינן יכולות לחדור את מה שמכונה "מחסום דם-מוח" BLOOD BRAIN BARRIER או בקיצור BBB.

היתרונות המקווים (אולי נכון יותר להתייחס אליהם כתיאורטיים) למולקולות קטנות כוללים – החדירות למוח ולאיברים אחרים שהאנזים לא מגיע אליהם, העדר אלרגיות, האצת והעצמת התגובה הטיפולית בחולים בודדים שאינם מגיבים מספיק לאנזים. אולי תהיה תגובה מועדפת כאשר נשתמש בשני מנגנונים שונים לטיפול באותו חולה ("COMBINED THERAPY") והקטנת עלויות (ייצורן של תרופות ממולקולות קטנות פחותה לאין ערוך על ייצור חלבונים אנושיים).

הטיפולים הפומיים כוללים כיום שלוש גישות שונות במהותן (וייתכנו פיתוחים חדשניים עוד יותר שיתבססו על עקרונות מדעיים נוספים, אך אלה אינם עדיין בשלבים כלשהם של ניסויים קליניים, ולכן אם יתקדמו הרי שנדון בהם בבוא העת):

עיכוב סובסטרטאט – SRT (SUBSTRATE REDUCTION THERAPY)
שאפרונים פרמקולוגיים – EET (ENZYME ENHANCEMENT THERAPY)
אנזים דרך הפה

עיכוב סובסטרטאט: הכוונה כאן היא להפחית את כמות הגלוקוצרברוזיד (אותו חומר שומני-סוכרי, שנאגר בתאים

המאקרופאגיים - "תאי הגושה" - בגופם של החולים, במיוחד בטחול, בכבד ובמח העצם) ובכך לאפשר לאנזים הפגום של החולים להתגבר על האגירה, שהיא יסוד החולי במחלת גושה. הדבר מושג ע"י עיכוב האנזים שמוסיף את הסוכר (הגלוקוז) לצרמיד; אלא שמעצם המנגנון העיכוב אינו רק גלוקוצרברוזיד אלא לעיכוב של עוד שורה ארוכה של גליקו-ליפידים (שומנים סוכריים) שנוצרים על ידי תוספות סוכרים לגלוקוצרברוזיד – יש מעריכים שמדובר במאות תרכובות שומניות בגוף שעל רובן אין אנו יודעים מה בכלל תפקידם ומה עלול להיות הנזק העתידי (מעבר למה שנבדק בניסוי קליני של עד כמה שנים בודדות).

מעכב הסובסטרטאט הראשון שאושר כטיפול בחולי גושה בשנת 2002 היה מיגלוסטאט (ZAVESCA) ובפאן ההיסטורי יחידת הגושה שלנו השתתפה בניסויים הקליניים שהביאו לרישום התרופה, כאשר טיפלו ב-60 מתוך 82 החולים, וכלל באחד מהניסויים את בדיקת בטיחות המעבר מהאנזים צרזיים למיגלוסטאט. תרופה זו הגם שאושרה לשיווק מסחרי לחולים שלא מתאיים לטיפול אנזימי, היא בעלת יעילות נמוכה ורבת תופעות לוואי, ועל כן למרות רישומה בארץ הרי שלא נכנסה לסל התרופות.

מעכב הסובטרטאט השני, שנמצא ממש עתה בעיון ה-FDA וה-EMA וללא ספק יאושר לשיווק מסחרי בקרוב, הוא האליגוסטאט – מעין "דור מתקדם" של מיגלוסטאט; אותו מנגנון פעולה, אבל מולקולה שונה עם מדדי יעילות וסבילות יותר טובים, אך יחד עם זאת, זה לא אנזים ולא נטול תופעות לוואי משמעותיות; בשלב זה יש להמתין להנחיות של משרדי הבריאות הממונים לגבי ההוראות לשימוש, האזהרות וההוראות נגד – אולם על בסיס הידע הנוכחי, הח"מ יציע התרופה לאותם חולי גושה הזקוקים לטיפול (אלה שעומדים בקריטריונים למתן האנזים בישראל), אבל אינם מוכנים או אינם יכולים לקבל האנזים (לדוגמא – כאלה שהיו אלרגיים לכל אחד מהאנזימים, מי שפיתחו תופעות לוואי או תחלואות חדשות המיוחסות לכאורה לאנזים – כמו סוכרת וכבד שומני, למשל, ומי שלא מוכנים בשום אופן להמשיך עם העירויים הדו שבועיים ומעדיפים התכשיר הפומי גם במחיר שחוסר וודאות מסוימת בפן הבטיחותי לטווח הארוך, וכמובן מי שלא הגיב לטיפול האנזימי; וכל זאת כמובן מותנה בהכללת התרופה בסל התרופות, עלויות וכיו"ב – נדע בקרוב.

שאפרונים פרמקולוגיים: מדובר גם כאן במולקולות קטנות (לכן ניתנות דרך הפה) שמאפשרות לאנזים המוטנטי – שיש לו שינוי במבנה התלת-ממדי – להגיע לליזוזום (אותו אברון בתא ששם נעשה פירוק הגלוקוצרברוזיד) ולמנוע את הפירוק המוקדם שלו באברון שבו הוא נוצר (ברטיקולום האנדופסטי). זה קצת קשה להסבר אבל מדובר בישום של מנגנון מולקולרי לתועלת רפואית;

הבנת הגישה היא בת כעשור שנים, עד היום היה פיתוח של תכשיר אחד שנכשל (ISOFLAGAMIN של חברת AMICUS) וקיים תכשיר אחר, אמברוקסול, שקיים בשוק זה למעלה מ-30 שנים וניתן אפילו ללא מרשם רופא כתרופה להקל על הליחה ולשימושים אחרים, ואשר מדען מטורונטו מצא כי יש לו תכונות של שפרון לאנזים גלוקוצרברוזידאז; הבעיה כאן שמדובר מצד אחד בתכשיר זול ומצד שני יש פטנט לשימוש בגושה שנמצא בבעלות של איש עסקים מרושע קצת, ובכך אנחנו תקועים במצב שמצד אחד קשה לגייס כספי תרומה שהתורם יקדם משהו בעבורו זה עסק כלכלי, בעוד איש העסקים עצמו לא מוכן לוותר על הפטנט. מכל מקום, יש כוונה של קבוצת חוקרים שגייסנו מארה"ב ומאירופה לעשות ניסוי קליני במימון עצמי לחולים עם TYPE III שכן האמברוקסול חודר את מחסום הדם-מוח ותצפיות ראשוניות מיפן מעידות על השפעה מטיבה (הפחתת אפילפסיה ושיפור הליכה) במספר חולים עם מעורבות מוחית. למיטב ידיעתנו, יש מספר פיתוחים עדיין בשלבים של מחקר של שאפרונים חדשים, ואחת התקוות היא שתכשיר זה יסייע גם לחולי פרקינסון שיש להם גושה או

אם יושלם הפיתוח המסחרי של תכשיר זה הרי חולי הגושה מסוג I יוכלו ליהנות משני העולמות: גם טיפול אנזימי ספציפי עם פרופיל מוכר של יעילות ובטיחות לטווח ארוך.

שהם נשאים של מחלת גושה.

אנזים פומי: חברת פרוטאליקס מכרמיאל מפתחת את אותו האנזים שמוכר כאליליזו ואשר קיים כטיפול תוך ורידי משנת 2012 הפעם בטיפול פומי. מכיוון שהאנזים שנוצר בתאי גזר אינו צריך לעבור כל תהליך שהוא אחרי הפקתו (להבדיל משני האנזימים האחרים צרזיים וויפריב) ומכיוון שאין מניעה לבלוע תאי גזר, ואחרי שניסיונות בבע"ח הוכיחו שהאנזים יכול לעבור מהמע"י לזרם הדם ולאברי המטרה (בחיות – טחול וכבד) – בוצע לאחרונה בשערי-צדק וברמב"ם ניסוי קליני של מתן תאי הגזר המכילים גלוקוצרברוזידאז אנושי לחולי גושה במטרה לבחון הן את הבטיחות והן את היכולת של האנזים לעבור מהמע"י לכדוריות הדם הלבנות ולשמור על פעילותו. בעקבות השגת שתי המטרות אנו עומדים להתחיל בקרוב ניסוי יותר מפורט ומקווים לדווח על הצלחה בעוד כמה חודשים. אם יושלם הפיתוח המסחרי של תכשיר זה הרי חולי הגושה מסוג I יוכלו ליהנות משני העולמות: גם טיפול אנזימי ספציפי עם פרופיל מוכר של יעילות ובטיחות לטווח ארוך.

"על צידו נטה הברוש, לא נשבר, את צמרתו הרכין עד עשב"

על התמודדות בתוך תהליך האבחון

מאת: שרון אפלר יניב



שמי שרון אפלר יניב, אני מנטורית עסקית, יזמת עסקית וחברתית בעצמי, כבר למעלה מעשור. בתוך עבודתי, אני פוגשת יזמים מתחומים שונים ואני יכולה לראות איך יזמים בכל תחום, בדרך כלל רגילים לפעול במציאות מעומעמת, שבה תנאי העבודה משתנים ללא הרף בתהליך קביעת היעדים למשל, לעתים קרובות יש צורך לשנות את היעד מכורח המציאות שהשתנתה, לשנות את המוצר מכיוון שהבנו שהקהל מבקש משהו אחר, או לשנות את כל הכיוון הכללי של היוזמה מכיוון שהתעורר צורך שיווקי חזק למשהו אחר.

ברבות השנים גיליתי שהחוסן של יוזמה תלוי במידת הגמישות של האנשים שמפעילים אותה. בספטמבר 2012 איתמר נולד. בדיוק שנה לאחר מכן חזרנו לאותו מקום וקיבלנו את האבחון שהוא חולה במחלת גושה. אבל בדיוק תכננו לעשות כל כך הרבה דברים... משפחה שלא עברה תהליך של אבחון של אחד מחבריה לא יכולה באמת להבין מה קורה. איך כל המרקם המשפחתי עובר טלטלה. איך לוקח חודשים לבנות מסלול החיים החדש, לקחת את הפניה בצומת שנדחתה אליה, לפנות בה ולהמשיך כמיטב יכולתך.

לא עבר זמן רב וראינו כי אנשים מיוחדים מאד נמצאים עכשיו בדרך שלנו - הפגישה הראשונה עם הצוות ב"שערי צדק". הפגישה הראשונה עם אנשי העמותה, עם גיל פארן וניטה אסיף. הרבה חוזק וכוח הגיע משם.

נותר לנו רק לוודא שהכיוון החדש של המסלול המשפחתי שלנו יהיה אופטימי וחזק כמו האנשים החדשים שפגשנו.

בלוגרית ב - www.cua.co.il

סטיגמות וסטריאוטיפים במחלת גושה

מאת: ד"ר חגית ברים, מנהלת המכון הגנטי, רמב"ם - הקריה הרפואית לבריאות האדם



גושה היא מחלה גנטית אך בשני העשורים האחרונים חלו פריצות דרך בטיפול במחלה, המאפשרים התמודדות טובה וחיים נורמליים. חולי הגושה מקבלים את האנזים החלופי בעירוני פעם בשבועיים, ולמעשה, מדובר כיום באנשים בריאים לכל דבר ועניין, המנהלים אורח חיים נורמלי. הדבר דומה לאדם הסובל מחוסר בברזל בגוף, ומקבל השלמה של המינרל בכדורים או בעירוני לווריד. חולי הגושה מסוגלים לנהל חיים תקינים, להוליד ילדים, לעבוד ולתפקד באופן סדיר ותקין מכל ההיבטים. אך למרות הטיפול המצוי, למחלה ישנן עדיין השלכות חברתיות המכבידות על החולה ועל בני משפחתו ויוצרות לחצים חיצוניים ומיותרים. אחד המגזרים שמתמודדים עם קשיים אלה הוא המגזר החרדי בו קיימת עדיין סטיגמה חברתית, ביחוד בכל הקשור למחלות. בשל מנהג השידוכים, מחלה גנטית נחשבת לכתם בפרופיל של הצעיר החולה ואף משפיעה גם על השידוכים של בני משפחתו. עובדה זו גורמת לעתים לחולה להסתיר את המחלה אפילו ממשפחתו הקרובה ביותר. מסכת השתיקה וההסתרה בה משקיעים החולה ומשפחתו מאמצים רבים, פוגעת בטיפול ויוצרת מעמסה רגשית קשה ולא מוצדקת.

שאלתי את אחד החולים שלי, איך הוא מתמודד עם המחלה ביום יום. מדובר במשפחה חרדית והוא מספר שבמשך כל השנים ועד להווה אף אחד לא יודע שהוא חולה מלבד אשתו ובית הוריו. אף אחד מילדיו או הקרובים אינו יודע על המחלה. הוא מטופל כבר שנים ולאורך השנים הוא משקיע מאמצים בהסתרת הטיפול. זה התחיל בקבלת טיפול בבית החולים, המשיך בניסיונות לקחת את הטיפול לבד בבית, ועכשיו גם בטיפול בית יש צורך בתמרוני הסתרה מהמשפחה.

ישנם חולים חרדים שמתאמים את הטיפול לבקרים, בשעות בהן הילדים בבתי הספר, כך שניתן יהיה להסתיר מהם את מחלתם. ישנן משפחות בהן ילדיהן של שתי אחיות חולים במחלה, מבלי שאחת יודעת על האחרת. בהמשך, החולים והמשפחות נמנעים מלהשתתף במפגשים של חולים, ונחשכים מהן העדכונים בדבר החידושים בתחום, ובעיקר נמנעת מהם התמיכה ההדדית, לה זקוקים חולים רבים. רבים מהחולים מבקשים לקבוע את התורים במרפאה בהפרשים גדולים אחד מהשני על מנת שלא יתקלו באיש חרדי אחר בחדר ההמתנה, ומבקשים שלא לקבל מהמרפאה דברי דואר לבתייהם. התנהלות זו, כמובן, מחזקת אצל החולה את התחושה שהוא "פגום", ופוגעת בהתמודדות

הנפשית שלו עם המחלה. לצערי, אנחנו נתקלים בחולים בוגרים, גם לאחר שנישאו, שמעולם לא סיפרו לבני הזוג על מחלתם.

חשוב להבין כי לא כל מחלה גנטית היא בעיה קשה, ומחלה גנטית איננה אות קין. ישנן מחלות גנטיות ברות טיפול אשר החולים בהן מנהלים אורח חיים תקין ונורמלי ויכולים להביא לעולם ילדים בריאים.

חלקם ממשיכים לקבל את העירוני בבית ההורים, באם הדבר מתאפשר, וחלקם, מפסיקים את הטיפול או מפחיתים את תדירותו, בשל הקשיים שבהסתרה. במקרים אחרים, כאשר המחלה כבר התגלתה לסביבה, חולי הגושה משודכים לבעלי מחלות גנטיות אחרות, חמורות בהרבה. כתוצאה מכך, על חולי הגושה, כמו גם על חולים נוספים במחלות גנטיות קלות או ברות טיפול, נגזרים חיים קשים כבר מילדות ו'כתם חברתי', ללא סיבה רפואית אמיתית.

ההסתרה משפיעה גם על המשפחה המורחבת שלא מודעת למחלה. כאשר ההורים מסתירים את אבחנתו של הילד, ואינם חולקים את דבר האבחון עם אחיהם ואחיותיהם, אין מודעות לנשאות של המחלה במשפחה, וחולים נוספים במשפחה מאובחנים באיחור, לעתים לאחר שסבלו מתסמינים בלתי מוסברים ועברו בדיקות רבות ומיותרות, ולעיתים אף פולשניות וכואבות, שהוסיפו למתח הנפשי.

חשוב להבין כי לא כל מחלה גנטית היא בעיה קשה, ומחלה גנטית איננה אות קין. ישנן מחלות גנטיות ברות טיפול אשר החולים בהן מנהלים אורח חיים תקין ונורמלי ויכולים להביא לעולם ילדים בריאים. מחלת גושה הינה הדוגמה הקלאסית למחלה מסוג זה שבה לעיתים לא דרוש כלל טיפול וכאשר דרוש טיפול, המטופל מגיע לבריאות תקינה ומנהל חיים מלאים ופוריים. כאמור, בימינו, קיימות בדיקות גנטיות המאפשרות לזוג להיבדק מראש ולהימנע מנישואים שבין נשאים או חולים. חולי גושה ונשאים של המחלה יכולים להתחתן עם אנשים בריאים שאינם נשאים, וילדיהם יוולדו בריאים, שכן נשא או חולה שישודך למי שאינו נשא, לא יוליד ילד חולה. לכן להסברה יש מקום מכריע. יש לקדם הסברה מעמיקה בקרב מנהיגי הציבור החרדי על זרמיו השונים, ולשתף רבנים בנושא, על מנת שילידים המסוגלים להרגיש ולתפקד כבריאים, לא תודבק תווית חברתית שבאופן פרדוקסלי פוגעת בטיפול במחלתם ומגבירה את נוכחותה של המחלה בחייהם ובחיי משפחתם.

ושוב איתכם מטופלים יקרים

מאת: אסתי דניאל



נעניתי לבקשתה הלבבית של ניטה אסיף (עורכת העיתון) שאספר על עצמי, ואיך יכולתי לסרב??? אז כאחות ותיקה בתחום, אוכל לומר כי הקמתי את המרפאת גושה בבי"ח שערי צדק לצד אשפוז יום ילדים, לבקשתו של פרופ' זימרן. פרופ' זימרן שב מהתמחות והביא עמו את בשורת התרופה.

למחלקה הגיעו ילדים ומבוגרים כאחד והטיפול נתנו שלוש פעמים בשבוע וזה הצריך תוספת צוות והפעלת המקום ניתן גם אחה"צ, על מנת לאפשר לילדים להגיע אחרי לימודים וגם למבוגרים אחרי יום עבודה. כיום אחרי ניסיון שהצטבר הטיפול ניתן אחת לשבועיים. עם הגדלת הצוות, הצטרפה יעל (האחות הראשית של המחלקה כיום) שאין ספק בניהולה המוצלח.

רבות למדנו על ה"גושה", על הבדיקות השונות והאבחון, והתברר לנו שאיכות החיים נשמרת היטב עם הטיפול. עירוב מבוגרים וילדים והוריהם מפגיש אנשים עם נושא משותף ויוצר אוירה טובה וקשרי הילדים והוריהם עם האחיות נותן סיפוק עצום. לפני כשלוש וחצי שנים פרשתי לגמלאות וכיון ש"אינני דורכת במקום", הצטרפתי לצוות טיפולי בית. שמחתי לשוב ולטפל באנשים שאני מכירה ובנוסף, אני גם נותנת הדרכות בטיפולים שונים. אז כפי שציינתי, היציאה לגמלאות הביאה לי תעסוקה וסיפוק רב ולא נותר לי אלא רק לאחל לכולם: בריאות!!!

אוהבת אתכם,
אסתי

חברת פרוטליקס פיתחה טכנולוגיה ייחודית לביטוי חלבונים בתרבית תאי צמח, המשמשים לטיפול תרופתי.

האנזים החליפי של פרוטליקס המיועד לטיפול במחלת גושה אושר לשיווק צ"ה-FDA, משרד הבריאות הישראלי וכן ברשויות רגולטוריות נוספות ברחבי העולם.

חברת פרוטליקס מחוייבת למצוינות בשירות ללקוחותיה ופועלת לשיפור מתמיד באיכות השרות למטופלים.

לפרוטליקס מערך שירות טיפולי בית המורכב מצוות אחיות מקצועי ומיומן המאפשר למטופלים קבלת טיפול בסביבת המגורים הטבעית ובמועד נח על פי בקשתם האישית.



לפרטים: מיכל ינקו - מנהלת תחום המטופלים
Michal.Yanko@protalix.com

נייד - 052-7335637

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

PROTALIX
Biotherapeutics

הערות והארות על גושה

מאת: יוסף טיקולסקר



גושה, ומאז מטופל באנזים. השנה, הנושא בגושיתון הוא אתגרים והתמודדות עם הגושה.

ב-26.12.13 נערך הכנס השנתי של העמותה הישראלית לגושה וכמו בכל פעם היה מרגש ומחכים. אחת הדוברות, ד"ר עירית חרותי, מבית החולים "בילינסון", דיברה על השיח האישי פסיכולוגי של חולי הגושה.

שנים מחיי הוקדשו ללימודים ולעבודה שעיקרם היה חיבור בין הנפש לגוף (לא לימודי תעודה) ואני אכן מאמין בקשר זה. אני מודה לד"ר חרותי שבאה לדבר בכנס. היא דיברה על ההיבט הנפשי של חולים במחלות כרוניות בכלל והשליכה בדבריה גם על חולי הגושה. היא דיברה על הקושי של אדם שמתגלה לו פתאום שהוא חולה במחלה כרונית, על האבלות והאובדן, על הקושי בטיפול שיהיה קבוע, על החיים שישתנו ולא יחזרו להיות כמו שהיו ועוד. ד"ר חרותי הקדימה ואמרה שהפסיכולוגיה אינה MRI, כלומר, אין ראייה מדויקת על המתחולל בנפשו של אדם. בשלב מסוים ביקשתי את סליחתה ואמרתי לה שאיני מבין על מה היא מדברת, אני לא חוויתי זאת ואיני מתחבר לדברים שאמרה. לדעתי, ד"ר חרותי טעתה גם במידתיות (פרופורציה) שהיא יחסה להתייחסות האישית והיום יומית של חולי הגושה. למרות ההערה על ה-MRI, אני חושב שד"ר חרותי לא באמת הבינה מה זה להיות חולה גושה. היא לא לקחה בחשבון את הטיפול המוצלח במישור הפיזי של כלל חולי הגושה, ואת איכות הטיפול האנושי שאנו חווים הן מצד הרופאים, האחיות, בנות השרות הלאומי בבתי החולים, במחלקות הגושה וב"שערי צדק" כמובן-גלית, והן ההתייחסות העוטפת והאנושית של העמותה שלנו, ארחיב ואומר גם של חברות התרופות "ג'נזיים", "פרוטליקס" ו"שייר" שקשובות לצרכינו ולבקשותינו.

הדבר הראשון שהייתי צריך לומר לד"ר חרותי היה - עצרי, קחי אוויר, הסתכלי מול מי את עומדת. את באמת מרגישה את מה שאת מדברת עליו מהאנשים שבאולם? אני ישבתי מול ד"ר חרותי והרגשתי ההפך- בריאות, אהבה, שמחה, התרגשות, מדע, מחקה, התייחסות רצינית ומשתפת למצבנו העכשווי והעתיד. אני בא מהמקום של חיבור גוף ונפש, מהפסיכולוגיה הרגשית

שמרגישה ומתרגשת, שמחברת בין ההבנה של הראש עם הסתכלות אמיתית על מצבי ומצבנו העכשווי. מעבר למצב הראשוני שבו התגלתה המחלה ובאמת לא הבנתי מה זה גושה, שני דברים נתנו לי את הביטחון וההבנה שאני בידיים טובות - הראשון, היה בבית החולים "רמב"ם" בחיפה, אצל פרופ' חנה רוזנבאום הנפלאה, שהתייחסה באנושיות רבה למצבי הפיזי והכלכלי.

כך נוצר האיזון שבטיפול, שמביא אותי באופן אישי להרגיש בריא פיזית ונפשית. איני מרגיש חולה, גושה הוא חלק ממני. אומנם קשה לדבר על חוסר [של האנזים] כחלק, אבל הנה נוצר מצב שחוסר הוא גם חלק.

אני רוצה, ברשותכם, לומר שאני אוהב אפילו את הגושה כמו שאדם אוהב את ידיו, רגליו ועיניו.

השני, בשל נסיעתה של פרופ' רוזנבאום, עברתי לבית החולים "שערי צדק" למחלקה של פרופ' ארי זימרן. בביקור הראשון, הוא מסר לי ולמשפחתי את מספר הטלפון שלו ואמר שהוא זמין 24 שעות ביממה, במידה ויש צורך הוא לרשותנו.

בכנס, הסתכלתי מסביב, ישבו פרופסורים, מנכ"לי חברות התרופות (תודה מיוחדת לזאב זליג), רופאים וחברי הנהלת העמותה. כל אלו הם אנשים שפועלים עבורנו, חולי הגושה. המיוחדות שלהם בעיני, היא שהם משתפים את המוח במחקר בהבנת המחלה ובטיפול מקצועי, ויחד עם זה בהתייחסות אנושיות רבה. כך נוצר האיזון שבטיפול, שמביא אותי באופן אישי להרגיש בריא פיזית ונפשית. איני מרגיש חולה, גושה הוא חלק ממני. אומנם קשה לדבר על חוסר (של האנזים) כחלק, אבל הנה נוצר מצב שחוסר הוא גם חלק. אני רוצה, ברשותכם, לומר שאני אוהב אפילו את הגושה כמו שאדם אוהב את ידיו, רגליו ועיניו.

הגושה הוא חלק ממני, וכולנו יודעים שאחרי 4 שנים של טיפול, הגוף מגיע לאיזון. איזון מבחינתנו, הוא שיפור רציני ואמיתי באיכות החיים, הטיפול אחרי זה הוא לשמור על האיזון. אנחנו האנטי תזה לשאלה ששואלת בשמם של החולים במחלות כרוניות - למה זה קרה דווקא לי? בניגוד למחלות נרכשות כמו סוכר ויתר לחץ דם, שגם בהם יש מרכיב גנטי נמוך, גושה אינה מחלה נרכשת, היא קיימת, נולדנו איתה ולתוכה.

אפשר להאשים את היושב במרומים או את הורינו, האם זה יעזור? המחשבה שלי הולכת למקום של נבחר ולא מקופח, מתוך כ-8 מליון אנשים שחיים בארץ, 400 איש מקבלים טיפול, והיחס בין אוכלוסייה לחולי גושה בעולם הוא הרבה יותר קטן. אינני מתיימר להבין הכל, אבל היום, כשאנחנו רואים את המחקר ואת הקשר לפרקינסון ולאלצהיימר, את ההתקדמות העצומה מתרופה אחת לשלוש תרופות ועכשיו הניסיון הפומי, לאן זה מוליך? איזה פתח יפתח דרך הגושה לטיפול במחלות גנטיות של הדם ובכלל? אולי נבחרנו להוביל לפתרונות חדשים ולהבנה חדשה של גוף האדם?!

אני יודע שלא כולם חושבים ומרגישים כמוני, יש את החולים שפיזית נפגעו יותר קשה, למרות שבכנס דווקא הם נראו לי יותר שמחים ומאושרים. אולי בגלל היכולת להרגיש יותר את השינוי במצבם. יש כמובן את ההורים לילדים שנושאים את הגושה ויש ויהיו את החולים החדשים. אני חושב ומרגיש בריא, איכות חיי שופרה בצורה דרמטית, גם פיזית, גם מחשבתית וגם נפשית, איני יודע אם הכל בגלל הטיפול של האנזים, אבל בטוח שלטיפול יש חלק נכבד בכך.

האתגר שלנו כ"גושיים" ושל הורים לילדי "גושה" הוא להכיר במחלה, להבין אותה, להשלים איתה, לחזור לחיים נורמליים יחד עם ההבנה של המציאות החדשה. לדעת שבדרך כלל לאחר מספר שנים, מגיעים לאיזון ואיכות החיים היום-יומית עולה.

ד"ר חרותי גם דיברה על הקושי בטיפול מתמשך וקבוע שהוא גם לפעמים לא נעים. נכון, אנחנו חייבים בטיפול, אבל גם מי שהולך למספרה או לחדר הכושר מרגיש חייב, אחרת גם הוא בחוסר נפשי ופיזי.

אני רוצה לדבר על בית החולים "שערי צדק" שמשמש להרבה חולים כאכסניה קבועה הן לביקורת חצי שנתית והן לבעיות שמתגלות ומצריכות טיפול מיוחד. בית החולים "שערי צדק" צריך להיות גאה שכך הוא מקבל ומטפל בנו- החולים. הצוות כולו מקבל את כל החולים במאור פנים וסבלנות, ללא משוא פנים, בחיך, באהבה, במהירות וביעילות. פשוט גאוה. ביקור שהיה לוקח כמעט יום שלם, הופך לביקור של שעתים- שלוש. אין ספק שצורת טיפול זו, נותנת לנו להרגיש מקובלים, בטוחים ורצויים.

אני כותב דברים אלו כדי שהחולים החדשים, ובמיוחד הורים לילדים חולים שדואגים וחוששים, ידעו שהם הגיעו למקום הטוב ביותר בעולם לטיפול בגושה. איני מתכוון רק ל"שערי צדק", אלא

לטיפול מעבר לאיכות המקצועית שהינו חם ואנושי.

כמובן גם העמותה הצנועה שלנו, מניסיוני האישי, יש עם מי לדבר ויש מי שמקשיב עם כל הלב. האתגר שלנו כ"גושיים" ושל הורים לילדי "גושה" הוא להכיר במחלה, להבין אותה, להשלים איתה, לחזור לחיים נורמליים יחד עם ההבנה של המציאות החדשה. לדעת שבדרך כלל לאחר מספר שנים (ואינני מומחה, יכול להיות שאצל ילדים זמן האיזון יותר קצר), מגיעים לאיזון ואיכות החיים היום-יומית עולה. לא לקחת את הכל כמובן מאליו, בהקשר לאיכות הטיפול. לדעת לומר תודה, כי חשוב יותר לומר מלקבל.

תודה

אשמח לקבל הערות, הארות, ביקורת ותמיכה
yosef53@gmail.com

ספר קהלת פרק א פסוק ב

"הבל הבלים אמר קהלת הבל הבלים הכל הבל". פסוק י"ב
"ידעתי כי אין טוב במ כי אם לשמוח ולעשות טוב בחייו".

הצד הלא מואר של הירח

מאת: עו"ד דורית לוי טילר, מייסדת העמותה



מאז שהקמתי את העמותה בשנת 1991, היינו אני והצוות המסור של וועד העמותה, עסוקים במאבקי הישרדות, במאבקים ציבוריים לקבלת התרופה, במלחמת קיום של חולי הגושה בארץ. במלחמה, כך חשתי, חשוב נורא לשמר על המורל. ועשינו זאת. בעצמנו ובעזרת אחרים. חברות התרופות עשו לנו ימי כף, הכנסים היו שמחים, השתדלנו להביא תכנים אופטימיים וקלילים ובמפגשים פרטיים של חולים, גם במסדרונות "שערי צדק", גם בצל ניתוח או בשורה קשה, החולים, הצוות הרפואי ובני המשפחה, שמרנו על הרוח החיובית. חייכנו, השתדלנו לשדר ש"הכל בסדר". וזה עזר! עזר לנו לשמור על עצמנו. עצמנו הפרטיים והעמותה שלנו! עזר לנו להשיג את מטרותינו ועזר לנו לשמור על הנחישות ועל הרוח הטובה והחיובית.

ומנגד - במשך השנים, תמיד הגיעו אלי גם קולות אחרים. קולות של חולים ובני משפחה שדיברו על הקושי האדיר שבהתמודדות היומיומית עם מחלה כרונית. הקושי הרגשי, הקושי התפקודי, הקושי הנפשי, הפיזי. קושי! הקושי להתמודד עם טיפול קבוע אחת לשבוע, או שבועיים, טיפול "לכל החיים", עם התווית של "חולה". אנשים צעירים שהתייעצו איתי "מתי לספר לחברה החדשה שהכרתי" או "האם לספר בראיון עבודה..." פניות של אמהות צעירות שמתלבטות אם להשאיר הריון של עובר חולה גושה. עשרות ואולי יותר של שיחות קשות. שיחות על הצד העצוב של החולי הכרוני.

לאחר 23 שנות קיומה של העמותה, כשהרגשתי שאנחנו חסונים מספיק, מין חוסן אוניברסלי של קבוצה, הרשיתי לעצמי להביא את הקולות הללו אל קדמת הבמה. נעניתי לאותן פניות שאמרו לי: "אנחנו רוצים לשמע על ההתמודדות הרגשית", בבקשה בלי "מוכרחים להיות שמח", "מתי ידברו איתנו על הקושי"? חשבתי שאנחנו כבר חזקים מספיק כדי לדבר על החולשות.

פנית לד"ר עירית חרותי פסיכולוגית ראשית בבי"ח בילינסון, מרצה במכללה האקדמית של ת"א-יפו וביקשתי שתדבר איתנו בכנס עמותת הגושה (דצמבר 2013) על מה שאני קוראת "הצד הלא מואר של הירח". הפניות האפלות בנפש חולי הגושה והקרובים להם.

ומנגד - במשך השנים, תמיד הגיעו אלי גם קולות אחרים. קולות של חולים ובני משפחה שדיברו על הקושי האדיר שבהתמודדות היומיומית עם מחלה כרונית. הקושי הרגשי, הקושי התפקודי, הקושי הנפשי, הפיזי. קושי! הקושי להתמודד עם טיפול קבוע אחת לשבוע, או שבועיים, טיפול "לכל החיים", עם התווית של "חולה".

ד"ר חרותי הרימה את הכפפה. בפנס עדין וזהיר, האירה את הפינות החשוכות שלנו: שלנו חולי הגושה, שלנו בני המשפחה. ד"ר חרותי נתנה לנו אישור להרגיש את הקושי שבהתמודדות היומיומית עם להיות שונה. עם להיות חולה כרוני. היא ליטפה בשבילנו את הרגע הזה שבו העולם נופל ואני מבין שאני או הילד שלי הם חולים לחיים. היא נתנה מקום לרגשות הקשים שלנו, לעצב, לתחושות הכעס, ל"למה דווקא אני?", "למחשבות הגושה שלנו" ואמרה לנו "זה בסדר!" אני שמחה שאנחנו חזקים מספיק לדבר בקול רם על הכאב, על החולשה ועל הקושי.

לאחר 23 שנות קיומה של העמותה, כשהרגשתי שאנחנו חסונים מספיק, מין חוסן אוניברסלי של קבוצה, הרשיתי לעצמי להביא את הקולות הללו אל קדמת הבמה. נעניתי לאותן פניות שאמרו לי: "אנחנו רוצים לשמע על ההתמודדות הרגשית", בבקשה בלי "מוכרחים להיות שמח", "מתי ידברו איתנו על הקושי"? חשבתי שאנחנו כבר חזקים מספיק כדי לדבר על החולשות.

התרגשתי לשמע את ד"ר חרותי בכנס. איתי התרגשו רבים. אחרי הכנס, קיבלתי עשרות(!) פניות של תודה של הערכה ובקשות לפרטיה האישיים. אז תודה לד"ר חרותי, תודה לכם!

מכון ויצמן למדע

תקווה חדשה לחולי גושה

מה גורם לנזק המוחי ולדלקת, המאפיינים את המקרים החמורים של מחלת גושה? רופאים ומדענים יודעים כיום מעט מאוד על התהליכים הגורמים לפתולוגיה מוחית בקרב חולי גושה, ואינם יכולים להציע לה כל טיפול – חוסר תקווה מוחלט עבור החולים ובני משפחותיהם. באחרונה גילו מדענים ממכון ויצמן למדע חלבון המעורב בפתולוגיה המוחית של מחלת גושה. הממצאים, המתפרסמים היום בכתב-העת המדעי Nature Medicine, עשויים להציע כיוונים חדשים לטיפול רפואי שיאפשר שליטה במחלה, וייתכן שגם במחלות דומות נוספות.

מחלת גושה היא מחלה גנטית הנפוצה בעיקר בקרב יהודים-אשכנזים. הגורם לה הוא פגם גנטי באנזים מסוים, שתפקידו לפרק חומר שומני (ליפיד) הקרוי גלוקוסרברוצייד. חוסר הפעילות של האנזים גורם להצטברות החומר השומני בתאים וברקמות שונים, ומונע מהם לתפקד כראוי. קיימים שלושה סוגים של המחלה: הנפוץ ביותר, סוג 1, מאופיין, בין היתר, בהגדלה של הטחול והכבד, המובילה לפגיעה בתפקוד של איברים אלה, וכן בבעיות בריאות ובעצמות. תסמינים אלה מופיעים גם אצל הסובלים מסוגים 2 ו-3 של המחלה, אולם חולים אלה סובלים בנוסף גם מפגיעות עצביות: בסוג 2, שהוא החמור ביותר, נגרם נזק מוחי נרחב המוביל למות החולה לפני גיל שנתיים, ואילו בסוג 3 הפגיעה המוחית מתפתחת בגילאים מאוחרים יותר ומתקדמת באופן איטי יותר.

באחרונה גילו מדענים ממכון ויצמן למדע חלבון המעורב בפתולוגיה המוחית של מחלת גושה. הממצאים, המתפרסמים היום בכתב-העת המדעי Nature Medicine, עשויים להציע כיוונים חדשים לטיפול רפואי שיאפשר שליטה במחלה, וייתכן שגם במחלות דומות נוספות.

אולם מה בדיוק גורם לאובדן כה נרחב של תאי עצב בסוגים 2 ו-3 של מחלת גושה? מחקרים מדעיים שנעשו בשנים האחרונות העלו כי חלבון הקרוי RIP3 מעורב בתהליכי מוות של תאים ובתהליכים דלקתיים. ד"ר עינת ויטנר ותלמיד המחקר רן סלומון, מהמעבדה של פרופ' טוני פוטרמן במחלקה לכימיה ביולוגית במכון ויצמן למדע, שאלו את עצמם האם יתכן כי זו החוליה החסרה בשרשרת האירועים המולקולריים המובילים לדלקת ולתמותה של תאי עצב במחלת גושה. כדי לבחון זאת, הם יצרו מודל של מחלת גושה בעכברים המייצרים את החלבון

RIP3, וכן בעכברים מהונדסים גנטית שאינם מייצרים את החלבון. בעכברים המהונדסים נראו לא רק שיפור בקואורדינציה המוטורית ובפגיעה המוחית, אלא גם שיפור בתפקודי הכבד והטחול. תוחלת החיים של העכברים השתפרה במידה נכרת, מ-35 ימים ליותר מ-170 ימים.

ד"ר ויטנר: "מדובר בתוצאות מלהיבות, העשויות להצביע על החלבון RIP3 כמטרה להתערבות רפואית במחלת גושה, וכך להציע טיפול העשוי לשפר במידה ניכרת את איכות ואורך החיים של החולים".

אמנם קיים כיום טיפול יעיל במחלת גושה, אשר מבוסס על הזרקת האנזים התקין האחראי לפירוק החומר השומני, אך עלותו השנתית של הטיפול – אותו יש לצרוך במשך כל החיים – הוא כ-200,000 דולר לחולה. בנוסף לכך, האנזים המוזרק אינו יכול לחצות את מחסום הדם-מוח ולחדור אל תוך המוח, ולכן הטיפול אינו יעיל לטיפול בסימפטומים העצביים של מחלת גושה מסוג 2 ו-3. לנוכח כל זאת, קיים צורך דוחק בטיפולים יעילים וזולים יותר.

ד"ר ויטנר: "מדובר בתוצאות מלהיבות, העשויות להצביע על החלבון 3 RIP כמטרה להתערבות רפואית במחלת גושה, וכך להציע טיפול העשוי לשפר במידה ניכרת את איכות ואורך החיים של החולים".

פרופ' פוטרמן: "אם נמשיך לקבל תוצאות חיוביות, המטרה הטיפולית החדשה שגילינו תוכל לשמש לטיפול במחלת גושה מסוג 2 ו-3 או כתוספת לטיפול במחלה מסוג 1. בנוסף, נראה כי החלבון RIP3 ממלא תפקיד משמעותי בתהליכים תאיים המעורבים במחלות נוספות, ולכן לתוצאות שלנו עשויים להיות יישומים עבור מחלות ניווניות נוספות של מערכת העצבים – כמו מחלת קראבה ומחלות קשות אחרות הפוגעות במוח".

מירושלים לאמסטרדם

מאת: פומי [אמא של גילי]



גילי שלנו בת 25 חולת גושה, לומדת בבצלאל – ירושלים. שנה שלישית במחלקה לעצוב קרמיקה. בתחילת השנה, הגישה בקשה להתקבל לחילופי סטודנטים באמסטרדם והתקבלה לסמסטר שני (התחיל בינואר 2014) למשך כחצי שנה. גילי מטופלת בארץ בטיפול ביתי. תחילה נאמר לנו שאפשר לקבל את התרופה רק כל חודש. ידענו שלפנינו מכשול לא פשוט – ויצאנו לדרך. נאבקנו בגזרה וקיבלנו אישור למשיכת תרופות למשך 3 חודשים. זה לא פתר הבעיה והגענו עד למנהל המחוז ב"מכבי". לבסוף, קבלנו האישור המיוחל וגילי נסעה עם צידנית ובתוכה

הכמות הנדרשת לחצי שנה. ד"ר רוזנבאום מבי"ח רמב"ם עשתה את הקישור עם הרופאה באמסטרדם וציידה אותנו במכתבים הנדרשים. חברת התרופות מממנת את הטיפול ואנחנו דאגנו לאישורים המתאימים להוצאת התרופה מהארץ – ויצאנו לדרך (אני לוויית את גילי לאמסטרדם והייתי נוכחת בטיפול הראשון). אני חייבת לציין שהיחס בבית החולים באמסטרדם, קבלת הפנים החמה והכבוד למטופל מהצוות, החל מהמזכירה הרפואית, האחות, הרופאה המטפלת ופרופסור קרלה הולק (מנהלת המחלקה), הכל נעשה בנועם, בחיוך, בסובלנות רבה – ממש מדהים (!!!) ומחמם את הלב (זו הנורמה שם – ולא רק כלפינו). חשוב היה לנו לשתף בספור האישי שלנו משני טעמים. הראשון – שלחיות עם גושה, זה אולי לא פשוט לעתים, אך זה בהחלט אפשרי והשני – החובה לעמוד על הזכויות שלנו ולהיאבק למען זכויותנו, גם אם הדבר נראה קשה בתחילת הדרך.

קצת מספרים מהאתר ...

מאת: גיל ברדה



הי חברים יקרים, אז עברו שנתיים וחצי מהפעלת אתר העמותה המחודש: www.gaucher.org.il ואני שמח לעדכן נתונים: ברשימת הדיוור רשומים 399 חברים שמקבלים עדכונים באופן שוטף למייל על פעילויות, חדשות ובקשות (זה בדיוק הזמן להירשם במידה ואינכם רשומים!)

באתר פורום העמותה:

תמצאו בו חברים במצב בריאותי כמכם, שמבינים אתכם וישמחו לייעץ, לדבר ולשתף אתכם מניסיונם. בנוסף, אתם מוזמנים להיוועץ במומחים מובילים בתחומי רפואת הגושה. תוכלו לעיין גם בעשרות שאלות ותשובות בנושא הגושה.

בקבוצת הפייסבוק:

Israel Gaucher Association - Information, Support, Friends תוכלו למצוא 133 חברים ממשפחת הגושה בכל העולם. שישמחו להתכתב, לשתף ולהתחבר עמכם.

מתוך גוגל אנליטיקס מקבלים נתונים נוספים על האורחים באתר...

אז ככה:

נתונים מיום הקמת האתר:

מה- 1/8/11 - 17/3/14:

17,512 מבקרים כאשר 60% מהם חדשים ושונים ו-40% חוזרים.
48,686 דפים שנקראו.
מאיפה באו לבקר באתר...:
16,350 - מישראל
329 - הולנד
249 - ארה"ב
71 - אנגליה

65 - קנדה
56 - בלגיה
36 - צרפת
30 - רוסיה
29 - גרמניה

45.85% בנות לעומת 54.15% בנים.

גילאי המבקרים:

18-24	24-35	35-44	45-54	55-64	65+
27.5%	33.5%	15.5%	12.5%	5.5%	5.5%

המטרה והתפקיד שלי הוא לגרום לאתר, לפורומים (הן באתר והן ב-YNET) ובקבוצת הפייס להיות שגרירי משפחת הגושה הישראלית. כדי לעמוד במשימה, נצטרך להגדיל את כמות התכנים באתר. כאן נזדקק לסיעור מוחות- אנא שילחו לי למייל רעיונות. מה הייתם רוצים לקרוא באתר? שתפו אותי בכתבות מעניינות שקראתם בנושא ואתם חושבים כי מתאימים לאתר. כיצד לדעתכם ניתן לחזק את האתר ברשת? וכל מה שעולה בדעתכם.

המייל שלי הוא : info@gaucher.org.il
תהיו בקשר

שלכם,

גיל

מנהל אתר ופורום

העמותה הישראלית לגושה

בית השקעות "מיטב דש" תומכת ומלווה את העמותה הישראלית לגושה במשך שנים.
העמותה מודה על פועלה המבורך ומקווה להמשיך שיתוף פעולה פורה ומוצלח!



מיומנו של עובד מדינה

מאת: ר.



עשיתי כמעט הכל עם כולם, חוץ מתורנויות מטבח ועבודות רס"ה. בבחינות השיבוץ בסוף הקורס דורגתי במקום הראשון מבין שישים חניכים.

כבר בצו הראשון היה ברור שמחלת גושה פירושה פטור מהשירות. הייתי מאותר לחיל המודיעין, אבל הרופאים העדיפו שלא לגייס אותי. אני התעקשתי וערערתי פעם אחת, שנייה ושלישית, בסופו של דבר הגיעו בצבא למסקנה שלא ייגרם נזק אם יאפשרו לי להתנדב.

הגעתי לבסיס, ומהר מאד הפכתי ל"סמכות מקצועית", קצינים ומפקדים התייעצו איתי ושיבצו אותי במשמרות רגישות במיוחד, כי ידעו שאפשר לסמוך עלי גם בתנאי לחץ. אבל המפקד שלי, אחרי שנה-שנה וחצי של השירות, החליט שלא לשלוח אותי

לקורס קצינים, כי לא חשב שאדם עם מוגבלות פיסית נראית לעין יכול להיות קצין בצבא.

מילדות הייתי במעקב בביה"ח "הדסה עין כרם". סבלתי מאנמיה, ובגיל 20 היא הלכה והחמירה, עד שהחליטו לכרות לי את הטחול. בעקבות זאת השתפר מצבי הכללי, אבל במשך שנה ויותר סבלתי מהתקפי כאבים קשים בעצמות. בשלב זה הבנתי כבר שאין לרופאים מה לתרום לי פרט למשככי כאבים, שאותם אפשר לקחת גם בבית. הייתי יושב בבית שבוע או שבועיים, וברגע שיכולתי לתפקד, אפילו עם קביים או על כסא גלגלים, הייתי חוזר לבסיס, שם כבר התרגלו לראות אותי מדדה ממקום למקום.

כבר עשרים שנה שאני דיפלומט. זו עבודה מרתקת שהיא גם אורח חיים. הייתי במקומות לא-שגרתיים ובמצבים שלא דמיינתי שאגיע אליהם, ידעתי קשיים וגם רגעי נחת, כמו כל אחד. במשך השנים התחתנתי ויש לי שלושה ילדים נפלאים. המחלה נוכחת בחיי, אם בכלל, רק כסוג של הוכחה ברגעים מאתגרים: כן, אנחנו יכולים."

בתום שלוש השנים בסדיר חתמתי קבע לשנה, ואחריה עוד שנה ועוד. התחלתי ללמוד באוניברסיטה ובמקביל מונית לפקד על המחלקה שלי בבסיס. רגע לפני סיום התואר הראשון פרצה מלחמת המפרץ (זו של 1991). שנים אחר כך עוד פגשתי חיילים ומילואימניקים שסיפרו על המקצועיות, השלווה והמנהיגות שהקרנתי אני, נגד אחד חריג בנוף, כשכל האלופים והתא"לים הסתובבו בבסיס והפריעו לנו לעבוד. אחרי המלחמה עברתי לתפקיד אחר, זכיתי בפרסים מקצועיים והייתי חייל מצטיין של היחידה.

על פרופ' זימרון, המרפאה בביה"ח "שערי צדק" והתרופה שמעתי לראשונה מחברים, כשהתחלתי להדריך ולפקד על קורס במרכז הארץ. אחד הדברים הראשונים שעשיתי כאיש-קבע היה לקנות רכב. במשך חודשים רבים הייתי יוצא לפנות בוקר ממגורי הסגל, נוהג שעה ויותר בפקקים של גוש דן עד "שערי צדק", מתחבר לאינפוזיה עם התרופה, מחכה, מתנתק וחוזר לבסיס, לפעמים ממש על הדקה, כדי להעביר לחניכים שיעור אחרי שאכלו ונחו בהפסקת הצהריים, כך שלוש פעמים בשבוע.

בינתיים יצאה התרופה משלב הניסוי, והתחיל מאבק בין קופת החולים, שלא רצתה לממן לי את התרופה בהיותי חייל, לצבא, שיכול היה "לקנות" את התרופה בחינם בארה"ב אבל לא ראה מתפקידו לעשות זאת. חיל הרפואה לחץ לשחרר אותי, ומפקד היחידה עשה כדבריהם והחליט לסיים את חוזה הקבע שלי, למרות קול-הצעקה שהרימו מפקדיי האחרים.

יצאתי לאזרחות, אחרי תשע שנים בצבא, בלי כיוון של ממש. הגשתי מועמדות לשרות שונות, ובינתיים עבדתי בתרגום תוכניות טלוויזיה מעברית לערבית וההפך, הייתי פעיל בעמותת-גושה לצידה של היו"ר הראשונה, עו"ד דורית לוי, הקמתי קבוצות תמיכה לחולי גושה ופעלתי בכנסת להכנסת המחלה לסל הבריאות, עם חקיקת חוק ביטוח הבריאות. קרוב לשנה אחרי השחרור הגיעו תשובות חיוביות מכמה מקומות עבודה, והראשונה שבהן הייתה קבלה לקורס הצוערים של משרד החוץ. למדתי איך לובשים "מדים" אחרים, ז'קט ועניבה, והתחלתי קריירה חדשה.

המחלה שלי במצב סטטי כבר שנים רבות. אני מטפל בעצמי בבית, והמחלה לא מפריעה פרט לנזק שנגרם עד תחילת הטיפול בתרופה. ב-12 השנים בהן הייתי בחו"ל, היו לוקחים עבורי את התרופה בארץ ושולחים אלי, מדי שלושה חודשים.

בשליחות הראשונה הפסיק הביטוח הלאומי לשלם לי קצבה, ששולמה לי מתחילת שירות הקבע, (למרות ששילמתי מס הכנסה, ביטוח בריאות וביטוח לאומי כמו כולם). בית הדין האזורי הצדיק אותם, ורק בית הדין הארצי לעבודה קיבל את הערעור שלי וקבע שכשליח של המדינה, אני זכאי לקבל קצבה בחו"ל כאילו הייתי בארץ.

כבר עשרים שנה שאני דיפלומט. זו עבודה מרתקת שהיא גם אורח חיים. הייתי במקומות לא-שגרתיים ובמצבים שלא דמיינתי שאגיע אליהם, ידעתי קשיים וגם רגעי נחת, כמו כל אחד. במשך השנים התחתנתי ויש לי שלושה ילדים נפלאים. המחלה נוכחת בחיי, אם בכלל, רק כסוג של הוכחה ברגעים מאתגרים: כן, אנחנו יכולים."

מהפורום

נושא: שאלה בנוגע לביטוח רפואי

אני מנסה לעשות לאימי ביטוח רפואי פרטי, אימי חולת גושה אולם אינה מטופלת ואין לה סימני מחלה כל שהם. שום חברת ביטוח לא מסכימה לבטח אותה בביטוח רפואי או סיעודי... יש לי אפילו מכתב מפרופ' ארי זיממן אשר מסביר כי לא יהיו לה כל סיבוכים בעתיד. אני יודעת מה לעשות, האם ניתן לפעול כקבוצה בנושא? האם העמותה יכולה לפעול?

תשובה: גיל ברדה

העמותה בשנים האחרונות עשתה המון מהלכים ופגישות עם אנשי מקצוע מענף הביטוח כדי לנסות ולעשות ביטוח קבוצתי ואו אישי עבור משפחת הגושה. נכון להיום לצערנו חברות הביטוח לא נענו לבקשותינו. חשוב להבין שלחברות הביטוח אין מחויבות לקבל כל אדם כלקוח. ולכן הן בוחרות לסנן את חולי הגושה (אפילו אילו שלא מטופלים כלל). הפתרון היחיד כיום הוא לעשות לחולה גושה ביטוח קבוצתי במסגרת של מקום העבודה. כי אז אין תהליך של חיתום רפואי (בדיקה בריאותית של כל עובד).

נושא: שאלה בנוגע לבדיקה לילדים

בעלי ואני שנינו נשאים של גושה למוטציה N370S. יש לנו 4 ילדים. גילאי 2-12 באיזה גיל מומלץ לבצע בדיקת דם לדעת האם הם "חולים"? (סיכוי של רבע כידוע). האם עלי לבצע להם מעקב מסוים של ספירות דם?

תשובה: פרופ' זיממן

לכאורה לא חייבים לבדוק, אבל אם יש לכם או מכיוון שיש בכם חשש כלשהו - ניתן לבצע (ויהיו שיאמרו - כדאי לבצע) הבדיקה בכל עת, אפילו באמצעות בדיקת DNA מרוק ולא מדם. אבל לשאלה לא יכולה להיות תשובה שחור ולבן.

תודה מכל הלב! לד"ר חגית בריס

שטיפלה במסירות למען חולי הגושה בבית"ח בילינסון. מאחלים לה הצלחה בתפקידה החדש.



שירות במיוחד בשבילכם

מאת: מיכל ינקו, מנהלת תחום מטופלים



שלום לכם, שמי מיכל ואני אחות המלווה חולי גושה מזה שנים רבות. אני נשואה ואם לשני ילדים. במשך 18 שנים עבדתי כאחות מומחית קלינית בבית חולים. לאורך השנים פגשתי וטיפלתי בחולי גושה רבים והכרתי את משפחותיהם. קהילת הגושה משלבת מגוון רחב של אנשים מגילאים שונים ומרקעים שונים וזה מה שהופך אותה לקהילה מעניינת במיוחד.

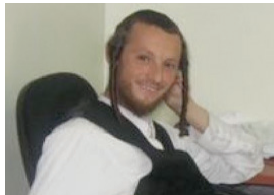
מזה שנתיים אני חלק מחברה שפיתחה טיפול למחלת הגושה, ותפקידי הוא מנהלת תחום מטופלים. כאחות אני מחויבת לכל אחת ואחד מכם למתן שרות מקצועי ביותר, אישי, דיסקרטי, מסור ואנושי במטרה לשמור ולקדם בריאות ולתרום בקביעות לשיפור באיכות החיים של מטופלי הגושה.

למדתי רבות על עולם הגושה, על התהליך שחווים מרגע האבחון דרך המעקב הרפואי הנדרש, קבלת הטיפול ושילוב כלל מרכיבי התהליך באורח החיים הרגיל. מזה שנתיים אני חלק מחברה שפיתחה טיפול למחלת הגושה, ותפקידי הוא מנהלת תחום מטופלים. כאחות אני מחויבת לכל אחת ואחד מכם למתן שרות מקצועי ביותר, אישי, דיסקרטי, מסור ואנושי במטרה לשמור ולקדם בריאות ולתרום בקביעות לשיפור באיכות החיים של מטופלי הגושה. אני חווה את האתגרים העומדים בפניכם ובפני בני משפחותיכם בכל שלב בתהליך ואני פועלת יום יום מתוך רצון כנה לסייע ולתמוך בכל פנייה ובקשה: סיוע בזירוז תהליך קבלת אישור קופת חולים לטיפול לגושה, הנחיית רופאי משפחה ומתן מענה לשאלות על הטיפול, הנחיית רוקחים על הטיפול וייעול תהליך אספקת התרופה למטופלי גושה. מתן טיפול במסגרת ביתית באווירה נינוחה המותאמת לצורכי המטופלים. מטרתי המרכזית היא להיות כאן בשבילכם ולמענכם. זמינה תמיד לפניותיכם.

שלכם,
מיכל

המודעות למחלה וקבלת המחלה

מאת: זאב וולרשטיין



אני יליד 1979. בילדותי, בסביבות גיל 7-8, החלו תוקפים אותי כאבים עזים, בדרך כלל ברגליים ולעיתים אף בגב, כאבים שעוצמתם לא ניתנת לתיאור. אני זוכר היטב כיצד הוריי עמדו מעל מיטתי מתוסכלים מהבכיות שלי וחסרי אונים, מנסים להרגיע אותי עם עוד אקמול ואופטלגין וחוזר חלילה, מסתכלים על השעון מתי כבר מותר לתת לי שוב משכך כאבים, ושום דבר מזה לא באמת היה יכול להשפיע על גלי הכאב החזקים. אז (1985) עדיין לא הייתה בארץ מרפאת גושה וטופלתי אצל פרופ' ציוידלי בהדסה, אשר בישר להורי כי אני חולה במחלת "גושה", אז מחלה חשוכת מרפא. פעם בשנה, פלוס מינוס, חזרו לבקר אצלי "ידידי" שלא כל כך חיבבתי, הלא הם הכאבים, כל פעם למשך כחודש, כל התקפה והתקפה לוותה גם בכאב נפשי, בנוסף לכאב הפיזי. הרגשתי שונה, הרגשתי כמי שזכה בלוטו שלילי, כמוזן שהיו למחלה עוד

השלכות על חיי באופן כללי (וזה עוד לפני שפתחתי את תיבת הפנדורה "שידוכים"). ואז הגיעו החדשות הטובות, בשלב כלשהו פתחו בביה"ח שערי צדק מרפאת גושה ועברתי לטיפולו המסור של פרופ' זיממן (אז עדיין דר'). כאן המקום להודות לו על מסירותו למטופליו שאין לה אח ורע במסדרונות הרפואה הישראלית. אוכל להעיד שבשונה מרופאים אחרים, פרופ' זיממן נתן לי תחושה שהוא ממש מרגיש את כאבי ואף עשה היכרות ביני ובין ה"מורפיום" ואכן אחרי המורפיום בהחלט התחלתי להרגיש הקלה משמעותית בכאבים. כמה שנים מאוחר יותר, הגיע לארץ הטיפול האנזימי התוך ורידי (אז סרזיים) הייתי צריך לעבור ועדת משרד הבריאות לאישור התרופה, ולאחר תקופה מסוימת התחלתי לקבל את התרופה התוך ורידית, בהתחלה 3 פעמים בשבוע וזה ירד בהדרגה עד לפעם בשבועיים. בחסד אלוקים הודות לתרופה זו, מצבי הבריאותי השתפר פלאות ואני אסיר תודה על כך, התחנתני לפני כעשור והיום נשוי ומאושר +4.

האנזים החליפי של חברת ג'נזים לטיפול במחלת גושה

התוויה טיפולית רחבה המבוססת על 19 שנים של ניסיון בטיפול בחולי גושה, מחקרים רבי משתתפים ומידע מדעי מבוסס¹.

יעילות מוכחת:

- ◀ שיפור בכאבי עצמות ובמשברי עצמות².
- ◀ שיפור צפיפות העצם עד להגעה לערכים הנורמאליים באוכלוסיה³.
- ◀ שיפור באנמיה וטרומבוציטופניה והשגת ערכי היעד^{4,5}.
- ◀ מאפשר לחולי גושה איכות חיים נורמלית⁶.

בטיחות:

- ◀ משמש לטיפול בנשים בהריון ונשים מניקות^{7,8}.
- ◀ קבלת הטיפול בבית המטופל⁶.

פלטפורמת הייצור: ◀ מרבית התרופות, בהן מיוצר חלבון בהנדסה גנטית, מיוצרות בפלטפורמת ייצור זהה (למשל Avastin, Herceptin, Epogen)⁹.

References: 1. Data on file; 2. Charrow et al. Clin Genet 2007; 71: 205-211; 3. Wenstrup et al. J Bone Miner Res. 2007; 22(1): 119-26; 4. Grabowski et al. Genet Med 2009; 11(2): 92-100; 5. Weinreb et al. Am J Hematol. 2008; 83: 890-895; 6. Weinreb NJ et al. Am J Med. 2002; 113(2): 112-9; 7. EMA SPC; 8. Zimran et al. Blood Cells Mol Dis. 2009; 43(3): 264-88; 9. Jayapal et al. CHO Consortium: SBE Special Edition (2007), 40-47.

genzyme
A SANOFI COMPANY

בני גאון 10, נתניה • טל. 09-7666640 • www.genzyme.co.il • www.gaucher.co.il • E-mail: info.israel@genzyme.com

אז למה כנס?

מאת: יעל עדיני



הכנס מחייב תקציב גדול, השקעה של שעות רבות בהכנה, טרחה רבה של המרצים ורצון טוב של המשתתפים וכל זה בזמן שהחולים מקבלים תרופות והמחקר ממשיך להתקדם. לכאורה, אין צורך ביותר מזה. ובכל זאת הכנסים נועדו לאפשר לנו החולים ובני המשפחות להיפגש. להיפגש לשיחות חולין או לשיחות ענייניות עם מיטב הרופאים. גם נציגי חברות התרופות מספקים מידע חשוב. בכנסים שומעים חברי העמותה לא רק את הרופא שמטפל בהם, אלא את שלושת הרופאים העומדים בראש המרכזים הרפואיים הגדולים. בכנס מובאים החידושים הקיימים והתוכניות לעתיד. נשמעים שבחים ודברי ביקורת. מוצגות בעיות של חולים ופתרונות אפשריים. יש גם הרצאות מרחיבות אופקים, קטעי אומנות ומאכלים משובחים שמתבלים את הערב.

אלא שכל הנאמר הוא כאין וכאפס לעומת הסיבה העיקרית כפי שאני רואה אותה. העיקר הוא שמירה על העמותה כדי שתהיה חזקה ותוכל לשמש משען לחולים בשעת הצורך. הכנס מצטרף בזה לפרויקטים נוספים כמו עיתון העמותה, אתר העמותה, הקשר עם חברות התרופות, הקשר עם הרופאים ועם החולים. העמותה קיימת כנציגת החולים ושואבת את כוחה מחבריה. רק ככזו היא מסוגלת לעזור כאשר המערכת הרפואית ומערכות התמיכה אינן מספיקות. רק בקשר רצוף עם חולים ובני משפחותיהם העמותה מסוגלת להצליח לשנות החלטות של קופות החולים או של משרד הבריאות ושל אחרים לטובת החולים בשעת הצורך.

הכנס מוכיח שהעמותה מייצגת קהל רב. הקהל נשאר בקשר רצוף ודינמי עם העמותה ועם המערך המטפל וגם עם חברות התרופות. כולנו יחד עומדים על המשמר כדי שזכויותינו לא יפגעו ונוכל להמשיך וליהנות מרפואה מצוינת שמשפרת את איכות חיינו ומאפשרת לנו אופק פתוח וחיים ארוכים וטובים.

בברכה,
יעל

פורום מנהיגות גושה 2013

בחודש נובמבר 2013, התקיים כנס ה-GLF (Gaucher Leadership Forum), אחד מהכנסים מהמובילים בתחום הגושה. הכנס עסק בעיצוב העתיד של הטיפול בחולי גושה. הכנס התקיים זה השנה החמישית ומאפשר לקהילת הרופאים המטפלת בגושה בעולם לשבת יחד ולהחליף דעות לגבי התפתחויות חדשות בתחום וכך לתרום משמעותית לטיפול במחלת הגושה.

בכנס השתתפו 250 מוזמנים מרחבי העולם, ביניהם רופאים מובילים בתחום, אנשי אקדמיה, מדענים ונציגי עמותות חולים. הכנס כלל דיונים והרצאות שמטרתם לקדם את הטיפול והמעקב אחרי חולי גושה ולהתוות את ההתפתחות העתידית של נושאים אלה.

יו"ר הכנס היתה פרופ' מריה קפליני מאיטליה. הועדה המארגנת בראשותה קבעה את התוכנית המדעית ואת רשימת המרצים. הרופאים והמדענים הישראלים זכו לכבוד והערכה ונבחרו להרצאות לפורום הנכבד ולהנחות קבוצות עבודה חשובות: ד"ר אודי לבל, מביה"ח שערי צדק, הרצה בנושא הגישה לבעיות עצם במחלת גושה. פרופ' טוני פוטרמן ממכון וייצמן, הרצה בנושא סוגיות בלתי פתורות במחלת גושה מסוג 2 ו-3. ד"ר חנה רוזנבאום, מהמרכז הרפואי רמב"ם, הנחתה את קבוצת העבודה בנושא מערכת החיסון ומחלת גושה שהתרכזה במורכבות ובחשיבות של השינויים האימונולוגיים במחלת הגושה. פרופ' ארי זימרון מהמרכז הרפואי שערי צדק, הנחה את קבוצת העבודה בנושא מאמירות ומחלת גושה, שהתרכזה בידע ההולך ומצטבר לגבי הקשר בין מחלת הגושה לסיכון לממאירות. ד"ר חגית בריס, שלאחרונה החלה תפקידה כמנהלת המכון הגנטי במרכז הרפואי רמב"ם, הנחתה את הדיון המסכם של עבודת קבוצות העבודה השונות.

חברת ג'נזיים מקבוצת סאנופי נתנה חסות לקיום הכנס.

מכתב למערכת - הכנס ה-19

מאת: מ

אולי יש כאלו שבשבילים הכנס הזה אכן היה הכנס ה-19, אך בשבילי הוא היה הכנס הראשון. רק לפני כמה חודשים גילו אצל בני את מחלת הגושה. אכן כפי שבטח כולכם מכירים את השלב הזה, ימים לא קלים עוברים עלינו (דווקא זהה למה שאמרה הפסיכולוגית בהרצאה).

והכנס הראשון הזה עבורי היה נקודת אור גדולה ומחזקת. עצם העובדה שבכלל קיימת כזאת עמותה, ושהיא לא איזה אתר אינטרנט וירטואלי כלשהו, אלא אנשים ממש שאפילו אפשר לפגוש אותם, והם נכונים לסייע לך, בכל מה שתצטרך, זה נותן תחושה טובה, תחושה שאתה לא בודד במערכה הזאת.

אפשר עוד הרבה לכתוב ולשבח את היפה והטוב שהיה בכינוס. ועל כן אני רוצה להגיד תודה רבה רבה, לכל מי שלקח חלק בארגון, אתם אנשים נפלאים.

מרפאות גושה בארץ

המרכז הרפואי "שערי צדק" - ירושלים
פרופ' ארי זימרון • טלפון: 02-655-5143

המרכז הרפואי "רמב"ם" - חיפה
דר' חנה רוזנבאום • טלפון: 1-700-505-150

המרכז הרפואי "בלינסון" - פתח תקווה
פרופ' איין כהן • טלפון: 03-937-7522

תודה

כל תרומה, קטנה כגדולה, מסייעת להמשך קיומנו. אנו מבקשים להודות לכל הידידים והתורמים על נדיבותם ועל הסיוע שהגישו לעמותה.

לעמותה הישראלית לגושה אישור מס הכנסה לעניין תרומה לפי סעיף 46 (א) לפקודה, עמותה רשומה מס' 580186161.



תודה !

הכנס השנתי ה-7 של האגודה לזכויות החולה בישראל

ב-27.2.2014 התקיים הכנס השנתי ה-7 של האגודה לזכויות החולה בישראל.

נציגי הנהלת העמותה הישראלית לגושה השתתפו בכנס. הכנס היה מעניין מאוד והעשיר את ידיעותינו אודות זכויות החולים. אנו מודים למארגני הכנס על שהזמינו אותנו ועל הארגון המוצלח.

האגודה לזכויות החולה מסייעת לחולים ובני משפחה לממש את זכויותיהם בקבלת השירות מקופות החולים, מבתי חולים ומגורמים רפואיים נוספים במערכת הבריאות.

האגודה פעילה בתחומים רבים ומגוונים במטרה לפתח את מודעות הציבור לזכויות החברתיות של האדם המקבל טיפול רפואי, להקנות ידע למטפלים ולמטופלים בסוגיות השונות של חוק זכויות החולה, ומהווה אוזן קשבת לשאלות ופניות הצבור בדבר מימוש זכויותיהם המפורטות בחוק.

האגודה הנה עמותה שהוקמה בשנת 1996 המופעלת על ידי מתנדבים ופעילי ציבור בשיתוף עם גורמים מקצועיים מייעצים בתחומי הפעילות השונים.
www.patients-rights.org

160 שנה להולדת פיליפ גושה

פיליפ שארל ארנסט גושה

בצרפתית Phillipe Charles Ernest Gaucher

26 ביולי 1854 – 25 בינואר 1918

רופא צרפתי שהיה הראשון לאפיין את סימני מחלת הגושה. גושה גילה את המחלה בעת היותו סטודנט רפואה, כאשר נתקל באישה בת 32 עם טחול מוגדל. בדיקה לאחר מות האישה גילתה שתאי הטחול שלה היו מוגדלים וגרמו להתנפחות של הטחול כולו. גושה תיאר ממצאים פתולוגיים וקליניים אלה בעבודת הדוקטורט שלו. תאים מוגדלים אלה, שנקראים על שמו תאי גושה, הפכו מאז לסימן לגילוי המחלה. גילוי זה אפשר לרופאים אחרים לאפיין את המחלה.

תודה מיוחדת

לפרופ' ארי זימרון

על שמקדיש מזמנו ומרצו לטובת העמותה וכן על תרומותיו הכספיות הנדיבות.



העמותה הישראלית לגושה מודה לחברות התרופות:

Protalix Biotherapeutics

Medison Pharma Ltd.

Genzyme a Sanofi Company

על תמיכתן בפעילותינו ובמטופלים!



דברים שכדאי לדעת

מטרות העמותה

- לענות על בעיות חולי גושה כקבוצה וכפרטים.
- לייצג את האינטרסים של חולי הגושה בפני הרשויות השונות בארץ.
- לספק מידע לחולים ובני משפחותיהם אודות חידושים ועדכונים בנושא המחלה.
- להפיץ מידע בנושא מחלת הגושה והטיפול בה בקרב מוסדות, מטפלים ומרפאים למיניהם.
- להוות גורם תומך ומלכד לחולים ובני משפחותיהם.
- לתמוך בתהליכים ומחקרים לשם קידום הטיפול בחולי גושה בארץ.
- לטפח את הקשר עם עמותות גושה בעולם.

ממשיכים בהצלחה בשבילך!

600 חברי/ות בעמותה! יתרונות להצטרפות לעמותה:

העמותה מבוססת כולה על מתנדבים, ככל שמספר חברי העמותה יגדל, כן יגדל כוחה של העמותה לדאוג לצורכי המטופלים.

החברות, שאינה כרוכה בתשלום, מקנה השתייכות ל"משפחת הגושה" החמה והתומכת, השתתפות בכנסים השנתיים של העמותה, ימי כיף ואירועים אחרים המאורגנים ע"י חברות התרופות וקבלת ה"גושיתון", עיתון העמותה.

"העמותה הישראלית לגושה" מהווה כתובת לכלל חולי גושה בארץ וכן לרופאים, לחוקרים, לאנשי מקצוע פרא-רפואיים, לבני משפחה ולאחרים.

העמותה הישראלית לגושה

חברי ההנהלה:

יו"ר העמותה:

יוסי כהן

מזכיר העמותה:

צביקה ארטן

אחראי צוות הקשר עם חברי העמותה
והקשר עם חברות התרופות:

גיל פארן ודולי ברדיצ'בסקי

אחראית ארגון אירועים:

יעל עדיני

מנהל אתר העמותה והפורום באינטרנט:

גיל ברדה

עורכי הגושיתון:

ניטה אסיף, ראול אסיף

חברים נוספים:

עו"ד דורית לוי-טילה, דדי אוחנה, בת-חן עשור

חברים יקרים,

כדי שנוכל לשמור על קשר אנא עדכנו אותנו בכל שינוי בכתובת המגורים או המייל שלכם.

כתובת: ת.ד. 33814 חיפה, מיקוד: 31338

טלפקס: 04-9504403

דואר אלקטרוני: info@gaucher.org.il