



חורף 2012, גיליון 12

גושיתון

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

גושיתון 20 פלוס

- אפליה וקיפוח גנטי
- איש הברזל
- אני נותן למחלה לחיות לצידי ולא בתוכי!!!
- הסיפור של אליין



www.gaucher.org.il

1,784 מבקרים באתר!!!

6,422 דפים נצפים!!!

100 חברים ב-facebook

בשער: דפים מתוך האתר החדש



חברים יקרים,

בגיליון חדש זה של ה"גושיתון" מוגשת לכם מהדורה נוספת של חדשות מעולם הגושה ועל פעילויות העמותה. בשנה האחרונה העמותה עסקה במגוון רחב של נושאים:

- כידוע למי מכם שניסה בעבר לרכוש לעצמו או לבני משפחתו ביטוח רפואי פרטי - חברות הביטוח נוהגות לסרב לבטח חולי גושה, גם חולים א-סימפטומטיים אשר אינם זקוקים לטיפול רפואי. הניסיונות שלנו עד כה לא הניבו פירות. אנו ממשיכים לנסות אפשרויות נוספות ותקוותנו כי נוכל להיות אנשי בשורות בנושא זה.

- העמותה הקימה אתר אינטרנט חדש הכולל מאמרים ועדכונים בנושא הגושה. האתר מכיל בנוסף את פורום התמיכה המאפשר למעוניינים לשאול שאלות ולהביע את דעתם.

- העמותה פעילה בארגון אירופאי המאגד כ-30 עמותות מרחבי העולם בשם EGA (European Gaucher Alliance). מטרת EGA לשמש כארגון גג לעמותות גושה באירופה לצורך הפצת מידע, עזרה לעמותות בשלבי הקמה, סיוע לחולים שאין ביכולתם לקבל את הטיפול, לעודד ולקדם מחקרים רפואיים בנושא גושה ובאיכות חייהם של החולים ולהיות שותפים בארגון כנסים רפואיים כגון EWGGD - כנס רופאים וחוקרים הן במחקרים ובפיתוחים האחרונים בגושה.

- גם השנה ארגנה העמותה כנס מוצלח עם הרצאות ועדכונים בנושא הגושה.

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

תהיו בריאים ונתראה בכנס הקרוב,

יוסי כהן, יו"ר

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

אנו שמחים להציג בפניכם את גיליון 2012 של ה"גושיתון".

נושא גיליון זה הוא "20 פלוס", זאת מפני שבשנה שעברה חגגנו 20 שנות פעילות לעמותה, כעת אנו מעוניינים לבטא את ההמשכיות שבעשייה. בנוסף, הנושאים הנכללים בגיליון הנוכחי קשורים למבוגרים בגילאי 20 פלוס.

השנה השקנו אתר אינטרנט חדש (המופיע בשער של גיליון זה), אתם מוזמנים לבקר בו.

על מנת שהעיתון ימשיך למלא את תפקידו החשוב עבור כולנו, אנו זקוקים לעזרתכם. נשמח שתשתפו את חברי העמותה בסיפורכם האישי על ההתמודדות כמטופלים או כבני משפחה ביחס לגושה. כך נוכל לחלוק יחד את הקשיים, כמו גם את רגעי האושר.

ברצוננו להודות לענת אנטוניה, שערכה עמנו את הגושיתון הקודם, על ההשקעה והמאמץ שהקדישה אשר היו לנו מקור להשראה.

תודה מיוחדת לכל חברי העמותה שסייעו לנו בהכנת ה"גושיתון".

קריאה מהנה!

עורכים: ניטה אסיף, ראול אסיף, בת-חן עשור

הגהה: שלי א.

עיצוב גרפי: אביטל דוד

מו"ל: טוטל גרפיקס בע"מ

כתובת: ת.ד. 33814 חיפה- מיקוד 31338

טלפקס: 04-9504403

מערכת: Gaucher.paper@gmail.com

כתובתנו באינטרנט: www.gaucher.org.il

דואר אלקטרוני: info@gaucher.org.il

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.



גושה ופרקינסון

במהלך השנים האחרונות שמעתם מדי פעם, באופנים שונים, על קשר אפשרי בין מחלת גושה ואפילו נשאות למחלת גושה, לבין פרקינסון; עד לאחרונה, הדבר נעשה ברמה מחקרית בלבד ובהתבסס על עבודות ראשוניות, שגם מחבריהן טענו שחשוב להמשיך ולחקור אך לא לדון בכך במסגרת יעוץ גנטי או מפגשים עם חולים.

ידוע כיום בוודאות כי יש איזשהו קשר ברמת תאי המוח וברמת גנים למיניהם בין גושה לפרקינסון, ישנה שכיחות מוגברת של נשאי גושה [מוטציות שונות, עמים שונים] בקרב חולי פרקינסון [גם בגיל מוקדם יותר של התפתחות התסמונת הפרקינסונית] וישנה גם שכיחות מעט מוגברת של פרקינסון בקרב חולי גושה, אך לא כל כך גבוהה כפי שניתן היה לחשוב לאור המספרים בקרב הנשאים.

בשנת 2009 פורסם מחקר בינלאומי מקיף ביותר, שהציג באופן בלתי ניתן לערעור כי נשאות לגושה (לא מחלת גושה) מהווה גורם סיכון תורשתי למחלת הפרקינסון. מחקר ענק זה, יסודותיו בתצפית קלינית (שלנו) מאמצע שנות התשעים, של 6 חולי גושה שפיתחו פרקינסון (או תסמונת דמויית פרקינסון) שהמכנה המשותף להם היה גיל מוקדם של התפתחות המחלה הניורולוגית, לצד חומרה קלה יחסית של גושה וקשה יחסית של פרקינסון. זמן קצר לאחר מכן, החליטה ד"ר אלן סידרנסקי מה-NIH (המכונים הלאומיים לבריאות) בארה"ב, שחשיפת הקשר בין שתי המחלות - אחת מחלה גנטית נדירה והאחרת מחלה גיונית נפוצה הפוגעת בכ- 1% מכלל האוכלוסייה מעל גיל 60 - יהיה מוקד המחקר של קבוצתה. ראשית דרכה לוותה בסקפטיות, אך בהמשך נחשפו ממצאים רבים, הן ברמת המעבדה והן נתונים אפידמיולוגיים מכל קצוות תבל, ששיאם הוביל לאותו פרסום ב-2009. כלומר - ידוע כיום בוודאות כי יש איזשהו קשר ברמת תאי המוח וברמת גנים למיניהם בין גושה לפרקינסון, ישנה שכיחות מוגברת של נשאי גושה (מוטציות שונות, עמים שונים) בקרב חולי פרקינסון (גם בגיל מוקדם יותר של התפתחות התסמונת הפרקינסונית) וישנה גם שכיחות מעט

מוגברת של פרקינסון בקרב חולי גושה, אך לא כל כך גבוהה כפי שניתן היה לחשוב לאור המספרים בקרב הנשאים.

מכאן והלאה יש מחלוקת בין חוקרים שונים - כאשר הקבוצה שלנו טוענת שתי טענות שמקובלות רק על חלק מהעמיתים שלנו: 1. שכיחות פרקינסון בקרב חולי גושה הינה בסדר גודל של לא (הרבה) יותר מפי שתיים בהשוואה לאוכלוסייה הכללית (כאשר גם זה מגיע בגיל המבוגר, ומרבית החולים הפרקינסון נוסה להיות רבה יותר בקרב החולים הקלים - 98% - לא יפתחו פרקינסון). 2. שכיחות התפתחות הפרקינסון נוסה להיות רבה יותר בקרב החולים הקלים יחסית מאשר בחולים קשים. כאשר חולי גושה קשים יותר לוקים בפרקינסון, הרי שזה קורה לאחר שנים ארוכות של טיפול באנזים. יש לכך חשיבות, אך בשום אופן לא מדובר בסיבוך של הטיפול האנזימי או סיבה שלא לקחת האנזים למי שזקוק לו; זו אולי כן סיבה טובה לקחת את המינון המינימלי היעיל ולא המקסימלי הנסבל (כזכור התחלנו בארץ במינון נמוך יחסית של האנזים בגלל המחיה, המשכנו בגלל היעילות וכיום אולי זה אפילו מוצדק מבחינה בריאותית כללית). בהקשר זה נפגשים החולים שלנו המגיעים לביקורת עם ד"ר תמה דינור, מדענית מביה"ס לרפואה של הדסה והאוניברסיטה העברית (שיצאה לפרישה מוקדמת ומתנדבת ביחידת הגושה שלנו), ומתבקשים לתת מידע רחב ומדויק ככל שניתן אודות מחלת הפרקינסון (ובהזדמנות זו גם אודות מחלות אחרות) בקרב הורים ובני משפחה נשאי גושה. אני מבקש לנצל במה זו כדי להודות גם לתמה וגם לכל אותם נבדקים שתשובותיהם המפורטות תאפשרנה הסקת מסקנות נכונות, שתתבססנה על מספרים גדולים ועל סטטיסטיקה מובהקת, ותפחית חרדות מוגזמות.

ארי

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

הגנטיקה של מחלת הגושה

מאת: ד"ר חגית ברים - סגנית מנהל מכון רקנאטי לגנטיקה ומנהלת מרכז גושה במרכז רפואי רבין, ב"ח בילינסון, פתח תקוה.

מחלת גושה הינה אחת ממחלות האגירה השכיחות ביותר. במחלה זו ישנה פגיעה בתפקוד של אנזים שנקרא גלוקוצרברוזידאז המפרק חומר שנקרא גלוקוצרברוזיד (מולקולה המורכבת מרכיב של סוכר שמחובר לשייר שומני) וחומר זה מצטבר בגוף. גלוקוצרברוזיד הינו חומר המרכיב את מעטפת התא ובעת פירוק תאים באופן תקין בגוף, ישנו מחזור שלו למרכיבו.

למחלת גושה שלושה סוגים: סוג 1 (Gaucher disease type I) הינו הסוג שאינו מערב את מערכת העצבים המרכזית והינו הסוג השכיח ביותר בכל העולם, ושכיח במיוחד ביהודים אשכנזים. סוגים 2 ו-3 מערבים את מערכת העצבים המרכזית ונבדלים בחומרת המחלה ובגיל התבטאותה, כאשר סוג 2 הינו הסוג הקשה יותר שגורם למוות כבר בילדות המוקדמת.

מחלת גושה הינה מחלה גנטית המועברת בתורשה אוטוזומלית נסגנית (רצסיבית). בצורת תורשה זו שני ההורים הינם נשאים למוטציה בגן GBA שמקודד לאנזים גלוקוצרברוזידאז. בכל הריון של הורים נשאים ישנו סיכון של 25% ללידת ילד החולה במחלה. ברוב המקרים המוטציה גורמת לטעות בקיפול של אותן האנזים וירידה בתפקודו.

מוטציות הינן שינויים גנטיים שקיום אחד מהם גורם לנשאות למחלת גושה וקיום שניים מהם גורם למחלת הגושה. ישנן כארבע מוטציות שכיחות שנמצאות במרבית חולי גושה היהודים והן: N370S, 84GG, L444P, IVS2+1. נוכחות של המוטציה השכיחה N370S כאחת משתי המוטציות בחולה, מנבאת העדר מעורבות של מערכת העצבים המרכזית. במחלת גושה ישנה שונות קלינית שבחלקה נובעת מהמוטציות השונות, אך ישנו גם הבדל בחומרת המחלה, אפילו בין קרובי משפחה עם אותן מוטציות. הגורמים להבדלים אילו בחומרה, אינם ידועים כיום.

כדי להגיע לאבחון במחלת גושה יש צורך לבדוק את רמת האנזים גלוקוצרברוזידאז. חיזוק האבחנה ואפשרות לאבחון בני משפחה נשאים מבוצע באבחון גנטי של נוכחות מוטציות בגן GBA. שכיחות הנשאים באוכלוסייה האשכנזית נע בדיווחים שונים בין 1:13-18 - שיעור נשאות גבוה ביותר!

כיום ישנה אפשרות לבדיקת נשאות גנטית למחלות אוטוזומליות רצסיביות כדוגמת גושה במסגרת הסקר הגנטי שנערך לפני תכנון המשפחה. יש לציין, כי איגוד הגנטיקאים בישראל אינו ממליץ על בדיקת מחלת גושה בסקר הגנטי, היות וברוב המקרים מדובר במחלה קלה (סוג 1) שכיום הינה ברת טיפול יעיל בעזרת

אנזים חליפי הניתן דרך הוריד. במידה ושני בני הזוג מעוניינים בסקר הגנטי לגושה ונמצאים נשאים, ניתן לבצע אבחון טרום לידתי בעזרת סיסי שליה או מי שפיר על מנת לשלול את המחלה בעובה. כיום ישנה גם אפשרות לבצע אבחון גנטי טרום הריון בעזרת הפריית מבחנה (IVF) ואבחון גנטי טרום השרשה (PGD). בפרוצדורה זו מפרים את הביצית בעזרת הזרעון במעבדה ולאחר שהעובר מגיע לשלב של 8 תאים - דוגמים תא אחד ובו בודקים האם העובר חולה או לא. מחזירים לרחם רק עוברים בריאים. בצורה זו נמנעים מצורך בהפסקות הריון, שאינן מומלצות במקרים של מחלת גושה קלה.

מרפאת הגושה בבית החולים בלינסון מנוהלת ע"י פרופ' איאן כהן רופא ילדים והמטואונקולוג ילדים וע"י ד"ר חגית ברים רופאת ילדים וגנטיקאית רפואית. המרפאה ממוקמת במכון רקנאטי לגנטיקה בבית חולים בלינסון. רוב החולים במרפאה הינם מבוגרים חולי גושה, אך כ-20% מהמטופלים הינם ילדים מגיל ינקות ועד בגרות.

כל מטופל שמגיע למרפאה עובר סדרת בדיקות הכוללות בין היתר: בדיקה גופנית, בדיקות דם הכוללות בדיקות רוטיניות ומרקרים מיוחדים לגושה. בנוסף, בדיקות הדמיה מיוחדות כגון: צפיפות עצם, אקו לב, אולטרא סאונד ועוד. המטופלים היציבים מגיעים למרפאה לרוב פעם בשנה והחולים שאינם יציבים מגיעים בתדירות גבוהה יותר. באמצעות תוצאות הבדיקות ניתן להחליט האם המחלה יציבה או שהיא בהחמרה ובעזרת מידע זה לשקול האם המטופל צריך להתחיל בטיפול אנזימתי, ואם הוא כבר מקבל טיפול אנזימתי האם יש צורך בהעלאת מינון. החלטות אלה נעשות בכובד ראש ועל ידי לקיחה בחשבון של מגוון פרמטרים הקשורים למחלה.

בנוסף, לעזרנו נמצאת עמית גרוס הנפלאה המסייעת למטופלים בכל בקשותיהם - התנהלות מול קופות החולים, טיפול במחלות רקע נוספות שאינן קשורות בהכרח לגושה, מעקב צמוד בעת הריון, מתן מענה מידי בעת התקף עצמות או כאבים קשים.

במסגרת מכון רקנאטי לגנטיקה בבילינסון השירותים הניתנים כוללים גם אבחון גנטי לילדים, מבוגרים, אבחון וייעוץ טרום ובמהלך הריון, אבחון אונקו גנטי (גנטיקה של הסרטן לתסמונות סרטן משפחתיות), בדיקות סיסי שליה, מי שפיר, בדיקות סקר גנטיות ועוד. בנוסף, גם שירות אבחון גנטי טרום השרשה (PGD) ניתן במסגרת המכון.

תודה והוקרה

העמותה קיבלה בימים האחרונים מספר המחאות עם תרומות.

התברר להפתעתנו, כי פרופ' ארי זימרון ביקש מחבריו, שהשתתפו במסיבת יום ההולדת האחרונה שלו, לתרום את המתנה למספר עמותות, בין השאר גם לעמותה הישראלית לגושה.

אנחנו מברכים את פרופ' זימרון לכבוד יום הולדתו ומאחלים לו שנים רבות של בריאות ועשייה, תודתנו על היוזמה הברוכה.

לד"ר מיכי פיליפס

בשם הנהלת העמותה רצינו להודות לך על שנים של עבודה מסורה במרפאת גושה בבית"ח "שערי צדק", על התמיכה, ההקשבה והסיוע לחולים באמצעות הפורום ובכלל.

היה לנו לכבוד להכיר אדם מיוחד כמוך. מאחלים לך מכל הלב המון הצלחה בהמשך דרכך ומקווים שדרכינו תפגשנה בעתיד.

חברת פרטליקס מייצרת תרופות בטכנולוגיה של הנדסה גנטית בתאי צמח, באמצעות מערכת ה- ProCellEX™. מערכת זו מאפשרת לפתח אחימים אנושיים בשיטה ייחודית, ונטולת רכיבים מן החי בקנה מידה תעשייתי.

סביבת הייצור עומדת בסטנדרטים הנדרשים לייצור תרופות לפי הנחיות הרשויות הישראליות, האמריקאיות והאירופאיות.

המוצר המוביל של החברה, ELELYSO (taliglucerase alfa) הוא אחים אנושי-חלופי לטיפול במחלת גושה, המופק מתאי גזר.

פרטליקס סיימה בהצלחה את הניסויים הקליניים לפיתוח, ומנהל החזון והתרופות האמריקאי (FDA) הודיע כי ישלים את בחינת הבקשה לאישור התרופה עד 1 במאי, 2012.

חברת פרטליקס מטפלת בהצלחה באמצעות תרופת האלליזון במאות חולי גושה בישראל וברחבי העולם, בחלקם כבר מעל לארבע שנות טיפול.

פרטליקס נמצאת בשלבי פיתוח תרופה לטיפול במחלת הגושה שתלקח דרך הפה.

אפליה וקיפוח גנטי מחברות הביטוח!!!

מהרורי ליבה של חולה "קשה"

אני הייתי בין המצטרפים הראשונים לביטוח מושלם (משלים). שנים שילמתי עד שיום אחד קיבלתי, כמו כל המבוטחים חוברת מעודכנת של הביטוח ושם היה רשום דבר מפתיע מבחינתי. הוסיפו דבר חדש - אין ביטוח סיעודי לחולי גושה.

בררתי את הנושא, לוודא שהדבר לא חל עלי כי קיבלו אותי עם הידיעה שאני חולת גושה TYPE 1. הם טענו שמהתחלה הביטוח לא כלל את חולי הגושה, שלחתי להם את החוברות הראשונות שהם פרסמו ובפירושו לא היה שם סעיף כזה. וכן למה גבו ממני על ביטוח שהם לא מאשרים.

היתה לי התכתבות ארוכה איתם ובסופו של דבר קיבלתי את הכסף על ביטוח סיעוד ואין לי ביטוח כזה. לאחרונה בעלי ובתי הצטרפו לביטוח בריאותי פרטי ואני גם הגשתי בקשה. אותי סרבו לקבל - חולה "קשה", לעומת זאת בעלי שעבר ניתוח מעקפים והרבה צינטורים התקבל במחיר יקר יותר מהבת, אבל התקבל, זה מראה כמה שהחברות והרופאים של חברות הביטוח לא בעניינים.

ופה יכול להיות תפקיד גדול וחשוב לעמותת גושה לטפל בנושא. חיה.

חברות הביטוח ממשיכות באפליה!!!

כידוע למי מכם שניסה בעבר לרכוש לעצמו או לבני משפחתו ביטוח רפואי פרטי, חברות הביטוח נוהגות לסרב לבטח חולי גושה, גם חולים א-סימפטומטיים אשר אינם זקוקים לטיפול רפואי. הסירוב מתבסס בעיקר על טענת חברות הביטוח לחוסר ודאות מצדן לגבי מידת הסיכון בביטוח חולי גושה.

יש לציין כי גם הסכמה לבטח, תוך החרגת מחלת הגושה, אינה פותרת את הבעיה, הואיל וחברות הביטוח ינסו לקשור תביעות ביטוח למחלת הגושה וכך להתחמק מכיסוי. העמותה ניסתה בשנים האחרונות במספר דרכים למצוא חברת ביטוח שתהיה מוכנה לבטח את חולי הגושה, אך לצערנו ללא הצלחה. גם הניסיון האחרון לנסות לבטח את חולי הגושה בביטוח קבוצתי לא צלח עד כה.

לאחרונה, נפגשו נציגים מהנהלת העמותה עם ח"כ מאיר שטרית, יו"ר וועדת המדע והטכנולוגיה בכנסת. ח"כ שטרית היה בין יוזמי חוק המידע הגנטי - 2000 הדן, בין השאר, על איסור חברות הביטוח לעשות שימוש במידע גנטי כדי לסרב לבטח אדם.

ח"כ שטרית הביע נכונות לסייע בבדיקה של מספר חולים אשר חברות הביטוח סירבו לבטחם עקב היותם חולי גושה. בשלב ראשון, הננו מבקשים ממאובחנים במחלת גושה א-סימפטומטיים אשר קיבלו סירוב מחברות הביטוח, לפנות לעמותה אשר תבצע בדיקה מול החברות לגבי הסירוב לבטחם.

איש הברזל

מאת : יהונתן רימון



שמי יהונתן רימון ואובחנתי כחולה גושה בשנת 2003 עם מספר טרומבוציטים של 35,000 לערך, כבד וטחול מוגדלים. בתחילה חשדו שיש לי סרטן בכבד, כך שמחלת הגושה התקבלה בברכה.

אני עוד זוכר את הרופא שאבחן אותי (ד"ר פנחס שטרק המסור והנחמד) שאמר לי שישנה אפשרות שיש לי מחלה גנטית לא שכיחה.

כשאמרתי לו שאני אמור לצאת למילואים בשבוע הבא, ביקש ממני לנסות לא להיפצע עקב מספר הטרומבוציטים הנמוך. כך נכנסתי לעולם הגושה. התחלתי לקבל טיפול לפני כשנתיים ואכן מספר הטרומבוציטים עלה משמעותית. שירתי כמפקד טנק בחיל השריון, לאחר תום שירותי הצבאי התחלתי ללמוד פיסיקה בטכניון ומאוחר יותר גם הנדסת חשמל באוניברסיטת יריג'יניה טק.

אינני רואה בגושה כאיזשהו גורם משפיע שאני צריך להתחשב בו בחיי.

במקצועי, אני מהנדס אלקטרוניקה בחברת ריג'י, נשוי טרי לגלי המקסימה שלי. אני עוסק בספורט אירובי עציים, ספורט הטריאתלון אשר מורכב ממקצועות השחייה, רכיבה על אופניים וריצה.

עקב העובדה שאני משקיע מאמצים אדירים באימונים במשך שעות, אני סובל לעיתים מקריסת מערכת החיסון שלי וחולה לעיתים קרובות, עובדה שמחייבת אותי לדאוג לתזונה נבונה ולשינה מספקת על מנת לתת לגופי להחלים מהאימונים.

למחלת הגושה לא הייתה השפעה משמעותית על חיי מעולם, פרט למחלות התכופות שאני חווה עקב ההעמסה על מערכת החיסון שלי בעקבות האימונים הקשים שאני עושה. עם זאת, אני מקווה להתגבר על כך בעזרת חיזוקים טבעיים ואינני רואה בגושה כאיזשהו גורם משפיע שאני צריך להתחשב בו בחיי.

אישור של טיפול בחולי גושה בארץ

מי מאשר?

המלצת רופא מומחה במחלת גושה, בהתאם לקריטריונים שנקבעו, מועברת לוועדת הגושה במשרד הבריאות אשר בודקת את ההמלצה ומאשרת/ לא מאשרת את הטיפול. במידה והתקבל אישור מהוועדה, מועבר מידע מתאים לקופת החולים וזו מספקת את הטיפול המלא ללא תשלום.

זכויות החולה

קבלת הטיפול היא זכות שלא ניתן לשלול מאף אחד במידה והוא עונה לקריטריונים אלו. אין מקום להצבת תנאים מצד גורם רפואי כזה או אחר, ללא נימוק ראוי.

הקריטריונים למתן טיפול תחליף אינזימי לחולי גושה. המצאות של אחד מהקריטריונים הבאים מספיק להצדקת טיפול:

1. היסטוריה משפחתית של אחים עם התפתחות מהירה של תסמיני המחלה.
2. הופעת סימני מחלה בגיל מתחת ל-5 שנים.
3. בכל גיל, טחול וכבד נמושים (מוגדלים) המלווים בפעילות יתר של הטחול, ממצאי פעילות כבד מחוץ לתחום הנורמה או סיבוכים אחרים.
4. פעילות יתר של הטחול המבוטאת ע"י פנציטופניה (ירידה בו זמנית של ערכי כדוריות דם אדומות + לבנות + טסיות דם) כאשר ההמוגלובין נמוך מ-9 גר'%, כדוריות דם לבנות מתחת ל-3000 ממ"ה, טסיות דם נמוכות מ-50000 ממ"ר וכל זה לאורך תקופה של שלושה חודשים לפחות ברציפות.
5. אנמיה שאינה נגרמת כתוצאה ממחסור בברזל או סיבות שאינן קשורות במחלה, תרומבוציטופניה (ירידה בכמות הטסיות) המלווה בנטיה לדימומים.
6. תופעות אוטו-אימוניות בלתי משתנות או מחמירות בתקופה רציפה של מספר שנים.
7. מעורבות עצמות שבאה לביטוי בכאבי עצמות, המבוטאות בתיעוד אובייקטיבי של בדיקת רנטגן או MRI. לחץ שידרתי או שינויים משמעותיים בבדיקת רנטגן אפילו במקרים של העדר כאב.
8. מעורבות ריאתית.
9. ירידה בגובה או במשקל מלווית בתמונה של תת - תזונה.
10. גנוטייפ (הרכב מוטציות) חמור יותר מהסוג הקל (N370S) בהמצאות סימפטומים קלים יותר מהנ"ל. קריטריון זה אינו כולל חולים א-סימפטומטיים.

פעילות העמותה הישראלית בחו"ל

העמותה הישראלית לגושה חברה בארגון אירופאי המאגד תחתיו כ-30 עמותות גושה ברחבי העולם בשם EGA (European Gaucher Alliance).

ה-EGA הוקמה לפני כ-4 שנים במטרה לסייע לעמותות החולים ברחבי אירופה ולשמש כגוף מייצג מול התעשייה, קהילת הרופאים והחוקרים והגופים הממשלתיים. כיום, חברות ב-EGA 32 מדינות המייצגות למעלה מ-80% מחולי הגושה בעולם.

העמותה הישראלית לגושה חברה בארגון אירופאי המאגד תחתיו כ-30 עמותות גושה ברחבי העולם בשם EGA

ה-EGA עוסק בתחומים רבים. אחד הנושאים המרכזיים, הראויים לציון מיוחד, הנו עזרה לחולים במדינות העולם השונות שאינם מקבלים את התרופה מסיבות תקציביות, בירוקרטיות ואחרות.

בשנה האחרונה, היו פניות ממדינות כגון מצרים, ירדן, פקיסטן, הודו ועוד. בכל המקרים, נציגה של EGA פונה לחברות התרופות, מנסה לקשר בין החולה לתוכנית ההומניטריות הקיימות בחברות התרופות ולאפשר לו לקבל את התרופה עד לפתרון קבוע מהמוסדות במדינה בה הוא גר. בימים אלו שוקד ה-EGA על הקמת מאגר סיוע בינלאומי אחיד אליו יתרמו כל חברות התרופות.

לעמותה הישראלית שני נציגים במועצת המנהלים של EGA.

מכתבים למערכת

מכתבים למערכת יתקבלו באמצעות ת.ד. פקס או דואר אלקטרוני. המערכת אינה מתחייבת לפרסם את המכתבים במלואם. מכתבים שיתקבלו ללא מען ומספר הטלפון של השולחים - לא יפורסמו.

בעיות בהזמנה התרופה vpriv של חברת מדיסון בקופ"ח "כללית"

חברים שלום, כאשר אשתי מגיעה לאסוף את התרופה מבית המרקחת, הרוקחים מציינים כי אין את התרופה במלאי והם צריכים להזמין אותה כל פעם מחדש.

לאחר בדיקה מול חברת "מדיסון" צויין שרק בקופת חולים "כללית" ניתנה הנחייה לבית המרקחת לא להחזיק מלאי, כך שהמטופל יאלץ כל פעם מחדש להזמין בטלפון את התרופה לטיפול הבא!

בנוסף, הדגישו בחברת "מדיסון", כי לא קיים כל מחסור בתרופה וכי מדובר בהחלטה שרירותית של קופת חולים "כללית"!

בחברת התרופות ממליצים לשלוח מכתב מטעם העמותה אל ראשי "כללית" בכדי שיכניסו הוראה במחשב לפיה בכל פעם שחולה מושך את התרופה, תצא הזמנה אוטומטית לבית המרקחת לטיפול הבא.

בינתיים, מחלקת שירות הלקוחות של "מדיסון" תיקח את האחריות בשם המטופלים ותדאג לטלפן לבתי המרקחת כדי להזמין עבורם את הטיפול הבא. מדובר בפתרון זמני מבחינתם. בתודה, א.ב.

קושי בהתנהלות מול בתי המרקחת בקבלת תרופה vpriv במועד.

שלום, אני מתקשרת בכל 1 לחודש לבית המרקחת כדי להזמין את התרופה, אך כתוב להם שקיבלתי את החומר ב-10.10.2011 (שזה גם באיחור של שבוע) ולכן אינם יכולים לספק לי את התרופה לפני ה-10 לחודש הבא.

כעת אני שוב באיחור של שבוע ימים בגלל שלא קיבלתי תרופה. אני נמצאת בקשר ישיר גם עם בית המרקחת וגם עם רוקחת אזורית.

בינתיים כל חודש מפסידה טיפול.

הלוואי ונמצא פתרון.

המשך יום נעים,

ר.ע.

קשיים באיסוף תרופה בבתי המרקחת

לאחרונה, מספר חולים העלו קושי בהתנהלות מול בתי המרקחת בקבלת תרופה במועד.

עיקר התלונות נאספו נגד קופת חולים "כללית" באספקת תרופת VPRIV, אולם בעבר הבעיה עלתה מול קופות חולים נוספות ובתרופות המקבילות.

חלק מהטענות שהועלו, היו שבתי המרקחת טוענים כי הם יכולים לספק את ההזמנה רק חודש ימים מלא לאחר אספקת תרופה קודמת (מידע שהינו שגוי).

מטופלת ב-VPRIV ציינה כי "כל חודש כשבוע לפני מועד הטיפול נפתחת מסכת טלפונים מורכבת מול בית המרקחת בקופה ובית המרקחת המחוזי לצורך 'זירוז' התרופה - על מנת שתגיע במועד הטיפול המתוכנן, טענת בית המרקחת הייתה כי ניתן לבצע את ההזמנה רק בתחילת חודש (ב-1 לכל חודש אזרחי). בחודשים בהם יש 5 שבועות, נוצר פער שלא ניתן היה לצמצם ולמעשה תוצאת המקרה הייתה 'הפסד טיפול', שהשפעתו הייתה ניכרת".

הפתרון שהושג עבור חולים שמקבלים טיפול בבית הנו: קבלת מרשם מרופא מטפל עבור קבלת טיפול בתדירות של 28 ימים (ולא חודש ימים) - שכן אז יש חודשים ארוכים יותר ובתי המרקחת לא עומדים במועד האספקה].

השפעת עיכוב בקבלת תרופה משפיע לרעה גם על החולים וגם על צוות אחיות טיפולי הבית, שנאלץ לשבש את סדר העבודה הקבוע שלו בגלל אי קבלת התרופה.

הפתרון שהושג עבור חולים שמקבלים טיפול בבית הנו: קבלת מרשם מרופא מטפל עבור קבלת טיפול בתדירות של 28 ימים (ולא חודש ימים - שכן אז יש חודשים ארוכים יותר ובתי המרקחת לא עומדים במועד האספקה).

מטופלים שהחליפו את המרשם לתדירות זו, מספרים שחל שיפור משמעותי ולא נדרשת יותר המתנת טרחה וויכוח מול בתי המרקחת.

במידה שמטופלים נוספים נתקלים בקושי מול בתי המרקחת (בקופות החולים/במגוון תרופות נוספות), חשוב שתעדכנו את העמותה. אנו נעשה כמיטב יכולתנו לסייע.

הכנס ה-17 של העמותה

כמו בכל שנה בחודש נובמבר, התכנסנו באולם "אוונו", במרכז עזריאלי, לכנס השנתי של העמותה. הכנס נערך בעזרתן הנדיבה של החברות: Genzyme, Medison, Protalix

הערב נפתח על ידי יו"ר העמותה, מר יוסי כהן, אשר עדכן אותנו, כמו בכל שנה, על הנעשה בארץ ובעולם בתחום הגושה. לאחר מכן, הקשבנו להרצאתו של פרופ' זימרון על עדכונים קליניים, ושל דר' גאונה אלטרסקו בנושא אבחון גנטי טרום השרשתי.

בהמשך הערב צפינו בסרט "סיפורים מהחיים" בבימויו של משה קולקה, אשר הוצגו בו סיפורי חיים מיוחדים של מספר מטופלים.

לאחר מכן, אפרת אנזל שיתפה אותנו בסיפורה האישי ובהתייחסותה לגושה.

בכנס הוצג דו"ח של כספי העמותה לשנת 2011, כאן המקום לומר תודה למזכיר העמותה, מר צביקה ארטן.

תודה מיוחדת לדר' נתן פורמנסקי ולהקתו "אנסמבל לפולקלור לטינו אמריקאי" על ערב נפלא. בהופעה אינטראקטיבית

ומקפיצה, שרה הלהקה ממיטב שיריה. תודה ליעל עדיני על ארגון הכנס, לגיל פארן על הנחיית הערב ולכל צוות הנהלת העמותה.



חברה יקרה/

חברת מדיסון גאה להציג את מערך טיפולי הבית ושירות הלקוחות שהתרחב במהלך השנה:

- מערך טיפולי הבית מורכב מצוות מטפלים מקצועי ואמפטי הנותן מענה אופטימלי למטופל בביתו, במטרה לאפשר אורח חיים רגיל ככל האפשר
- הטיפול ניתן בליווי ובהנחיית הרופאים המטפלים ממרכזי הגושה
- הצוות מגובה בשירות לקוחות האמון על משלוח הציוד הדרוש לצורך מתן הטיפול, בהתאמה אישית לכל מטופל
- צוות המטפלים מעודכן באופן שוטף בחידושים הקליניים והטיפוליים בתחום

אתכם תמיד
צוות גנטיקה, חברת מדיסון



שרות לקוחות: 1-800-343-343 • ענת עוז, מנהלת מערך טיפולי הבית 054-2190343
כתובת: השילוח 10, ת.ד. 7090, פתח תקוה, 49170

חברת מדיסון ישראל
פונקציה SHIRE בישראל
שאלת אנוחות ישראליות לזושה
אחראים חברים ארז 21 שנת
קטיוה חבורת ומחזרת התפק
פיקוח וברואות

קצת מספרים על האתר החדש...

www.gaucher.org.il

מאת: גיל ברדה



הי חברים, כמו שאתם יודעים, האתר החדש עלה לאוויר ב-1.8.2011 והוא מעודכן בטכנולוגיות החדשות ביותר. יש בו הכל: מידע מעודכן ומתעדכן, חדשות, פורום תמיכה, הפניה לקבוצת הפייסבוק שלנו וכמובן הגושיתון המפורסם. באתר רשומים כ-360 חברים עם מיילים מכותבים (אם עדיין לא הצטרפתם כנסו והירשמו) ובקבוצת

הפייסבוק 100 חברים מכל העולם.

יש לנו מערכת גוגלית (מלשון אתר גוגל) אשר מאפשרת לנו לראות נתונים מעניינים כמו:

מאז עלייתו לאוויר ב-1.8.11, נכנסו לאתר 1784 מבקרים שצפו ב-6422 דפים.

בממוצע, כל מבקר נכנס ל-3.6 דפים.

זמן הביקור הממוצע הוא 2.38 דקות.

מבין המבקרים באתר, 60% חדשים, 40% חוזרים.

1671 מבקרים הגיעו מישראל, 44 מארה"ב, 10 מאנגליה, 7 מרוסיה, 5 מאסטוניה, 5 מצרפת, 5 מאיטליה, 5 מהולנד ו-4 מברזיל (אגב, יש גם אפשרות פילוח על פי ערים) ועוד המון נתונים.

המטרה שלנו לשנה הקרובה היא להיות שגרירי הגושה בארץ. כדי לעמוד במשימה, נצטרך אתר עם המון המון תכנים. כאן אנו צריכים סיעור מוחות- אנא שילחו לי במייל רעיונות. מה הייתם רוצים שיהיה עוד באתר? האם יש לכם כתבות מעניינות בנושא הגושה? סיפורים בנושא? כיצד לדעתכם ניתן לחזק את האתר ברשת? וכל מה שעולה בראשכם.

המייל שלי: info@gaucher.org.il

תהיו בקשר

שלכם,

גיל

מנהל אתר ופורום העמותה הישראלית לגושה.

אחות בדם

מאת: יעל גרינברג

שלום, קוראים לי יעל גרינברג או ה"ערפדית" משערי צדק. אני עובדת באשפוז יום ילדים/גושה כבר שמונה עשרה שנים ואת חלקכם אני מכירה מאז.

זה מדהים איך לאורך השנים בעבודה עם אותם המטופלים, אתה הופך להיות חלק מהמשפחה שלהם ומכיר את הרגליהם השונים. ישנם מטופלים שאני יודעת שכבר ב-07:45 יחכו לי ליד הדלת בכניסה, למרות שחלקם מגיעים מקצה הארץ. זאת לעומת אלו שברור שיגיעו מאוחר אפילו אם ביתם ממש, ממש, קרוב. יש את אלו שכל פעם מחדש יספרו את מספר המבחנות שאני עומדת לקחת מהם, ירימו גבה, וישאלו כל פעם בתימהון "כל כך הרבה דם?".

יש מי שתמיד יחפש אותי לבדיקה ומי שסומך על שאר הצוות, מי שישתף אותי בסיפור או בדיחה ומי שמביא לי שוקולדה (בשביל החרוז).

מה שבטוח שכולכם תמיד ממהרים, תמיד יש לכם אירוע באותו יום, הרצאה, שיעור ומה לא.

חלקכם גם בטוחים שזה אני או המקום שתמיד מעלים לכם את לחץ הדם ולא גופכם חלילה.

אני יודעת שלא תמיד נוח לכם שאנו עסוקות ושולחות אתכם לבדיקות אחרות (אולטרסאונד / אקו). בגלל הריצה בין הקומות וגם כי כבר ממש בא לכם להיפתר מהדקירה. אבל כשאני נאלצת לעשות זאת, זה בדרך כלל מתוך התחשבות בכם ולא להפך.

אני מאוד אוהבת את השילוב של יחידת ה"גושה" בתוך בי"ח יום ילדים ומקווה שגם אתם נהנים מהאווירה החמה, הליצנים הרפואיים, החיות, הרעש ומה שמסביב.

תמיד כיף לי לפתוח בשיחה בזמן לקיחת דם, זוהי הזדמנות מצוינת בשבילי להתעדכן במצבכם הבריאותי, המשפחתי, הפוליטי ובכלל. אני רוצה לנצל הזדמנות זו ולהתנצל אם לפעמים אני עושה דברים נוספים תוך כדי.

קצת עלי, למי שעדיין לא יודע את כל הפרטים (לבקשת ניטה). נולדתי בארץ, בקריות של חיפה. בילדותי נדדתי עם הורי בשליחויות בחו"ל, בברזיל ובדרום אפריקה. ביליתי ב"מרקנה"- מגרש כדורגל ענק וכן!!! אני אוהבת ורואה משחקי כדורגל וסוגי ספורט נוספים. בילדותי, השתתפתי בתחרויות שונות והיום אני משתתפת בעיקר מהכורסא.

התחתנתי בגיל צעיר, יש לי בעל נפלא, חמש בנות משובחות וכן נכדים מדהימים, טפו טפו טפו!!!

אני חברה בקיבוץ שיתופי "מגדל עוז" בגוש עציון וכולכם מוזמנים לבקר.

אני אוהבת את העבודה שלי איתכם ומקווה שנפגש בטוב עוד שנים רבות.

מבזקי גושה...

ביולי 2011 נרשמה בישראל תרופת VPRIV (ויפריב) של חברת SHIRE והיא זמינה לחולים בישראל בהליך המקובל. מאושרת לשימוש גם באירופה ובארה"ב. התרופה מופקת בטכנולוגית הנדסה גנטית מתקדמת המייצרת את האנזים החסר בתאי אדם, היחיד עם אותו הרצף בדיוק של חומצות אמיניות כמו באנזים האנושי הנוצר בגוף האדם. הטיפול האנזימטי החליפי ניתן לטווח ארוך כטיפול במחלת הגושה, בקרב ילדים ומבוגרים. בישראל משווקת התרופה ע"י חברת מדיסון פארמה, המייצגת את חברת SHIRE.

חברת פרוטליקס סיימה בהצלחה את הניסויים הקליניים הנדרשים ע"י ה-FDA לקבלת אישור לאנזים ELELYSO (taliglucerase alfa) לטיפול במחלת גושה המבוטא בתאי צמח. מנהל המזון והתרופות האמריקאי FDA הודיע כי ישלים את בחינת הבקשה לאישור התרופה עד 1 במאי 2012. בקשות לאישור שיווק התרופה הוגשו בנוסף בישראל, באיחוד האירופאי, בברזיל ובאוסטרליה והתהליך מתרחש בשלבים במספר מדינות נוספות. החברה מטפלת במאות חולי גושה בישראל וברחבי העולם בתרופת האללייזו, בחלקם כבר מעל לארבע שנות טיפול.

חברת ג'נזיים מפתחת טיפול בטבליות המכילות מעכב סובסטרט, בניסיון לשפר את הטיפול במחלת גושה. חומר זה מעכב את הצטברות הגלוקוצרברוזידאז, באופן זה לאנזים הפגום "יש פחות עבודה". השנה פורסמו התוצאות של שלוש שנות טיפול. התרופה הפגינה עד כה יעילות מרשימה בשיפור מדדי המחלה והתוצאות נראות מבטיחות. התרופה נסבלה יפה על ידי החולים ורוב תופעות הלוואי לא אובחנו כקשורות לתרופה. 8 תופעות לוואי ב-6 חולים הוגדרו כקשורות לתרופה וכולן הוגדרו כקלות בחומרתן.

במשך חמש שנים, העמותה ייחלה מעל עיתון זה

לשובו של גלעד שליט הביתה.

כעת אנו שמחים לברכו עם חזרתו.

אני נותן למחלה לחיות לצדי ולא בתוכי!!!

מאת: אשר שמידט - תושב ירושלים.



נולדתי בפולין, בשנת 1926 להורי יהודה ורבקה שמידט. היו לי שלושה אחים גדולים ממני - שלמה, שיינדל ויוסף. בגיל 13, עם פרוץ מלחמת העולם השנייה, נפרדו דרכי משאר בני המשפחה. כולם נרצחו בשואה, את אחי יוסף, רצחו לנגד עיני. הבנתי כי מעתה ארצה לשרוד. התנאים לא היו קלים. עברתי מספר מחנות ריכוז ועבודה. בשנת 1947, לאחר השחרור, עליתי לארץ ישראל באניית מורדי הגטאות. האנייה נתפסה על ידי הבריטים ונשלחנו לקפריסין, שם שהיתי כשנה.

לאחר מכן, עליתי לישראל באניית "התקווה". הגעתי לקיבוץ אפיקים, שם שכנתי כשנה. בהמשך, עזבתי למרכז הארץ והתגייסתי לצה"ל, שירתי בגבעתי. עם תום השירות הצבאי, עבדתי כאזרח עובד צהל בתחום התחבורה. לאחר כשנה, התמקמתי ברמלה ועבדתי במפעל המלט הידוע "נשר". שרתי שירות מילואים במלחמות ישראל. את אישתי פנינה המנוחה, הכרתי בנתניה במסגרת חופשה. פנינה פרקל ילידת ישראל שאביה עלה לישראל מפולין טרם המלחמה. פנינה הייתה בת למשפחה בת 10 ילדים. התחתנתי איתה ומשפחתה קיבלה אותי כבן משפחה. נולדו לנו 3 ילדים. עבדתי בשירות הציבורי עד ליציאתי לפנסיה לפני כ-20 שנה. מאז יציאתי לפנסיה, אני מתנדב יום יום בתזמורת משטרת ישראל, ועוזר לגמלאים כבר שנים רבות. אני אוהב לטייל בארץ ובעולם (לאחרונה ססתי לארה"ב, ברצלונה ובלגיה). אני אוהב מאוד להיפגש עם נכדיי, אוהב ספורט ויוצא להליכות יום יום.

לפני כ-26 שנה נתגלתה אצלי מחלת הגושה. הופנית אז לרופא צעיר שחזר מהתמחות בארה"ב במחלה. הרופא הוא פרופסור זימרן, מאז בשבילי הוא הכל!!!

אני חי עם המחלה ללא שינויים באורח חיי, כפי שסיפרתי עושה הכל.

לפני כשנה התחלתי להיות מטופל באנזים. מאחל לכולם בריאות טובה ואריכות חיים.

מהפורום

נושא: **שאלה בנוגע לגושה והריון** - תמר

הנני נשאת גושה TYPE 1 ומתכננת הריון נוסף. יש לי שני בנים- שבע וחצי ושלוש. ברצוני לדעת האם יתכן ששני הבנים יפתחו את המחלה בעתיד? האם אני אפתח המחלה? מה הקשר בין גושה לעצמות?

בתגובה ל: **שאלה בנוגע לגושה והריון** - תמר

מחלת גושה מועברת בתורשה רציסיבית, כלומר: היא מועברת מהורה לילד אך ורק כאשר שני ההורים נשאים, או כאשר אחד מהם חולה והשני נשא: במידה ושני ההורים נשאים את המחלה, הסיכוי לילד חולה הוא 25%, לילד נשא 50%, ולילד בריא (שאף אינו נשא) 25%. על מנת לפשט זאת: אם לזוג נשאים נולדים ארבעה ילדים, הרי שהאחד יהיה חולה, שניים יהיו נשאים והרביעי - בריא ומאושה. אם אחד מההורים חולה והשני נשא: מתוך ארבעה ילדים שניים יהיו חולים ושניים יהיו נשאים. אי לכך, אם רק את נושאת את המחלה ובעלך לא - הסיכוי לילד נשא הוא 50% (שניים מתוך ארבעה) ולילד בריא 50%. בכל מקרה - אף אחד מהם לא יהיה חולה. אני מקווה שקיבלת מענה לשאלתך.

בברכת בריאות שלמה והריון קל... יונת

בתגובה ל: **הסבר קצר על תורשה** - יונת

עדכון קטן על דבריה של יונת.

"הגרלת" החולה/נשא/בריא מתקיימת כל הריון מחדש ולכן הדוגמא על הורים לארבעה ילדים לא בדיוק מדויקת. לשם המחשה - אני אבא לשלושה בנים, שניים חולים (אבל בריאים, מאושרים וחיים נפלא) ואחד נשא. ג.פ.

בתגובה ל: **שאלה בנוגע לגושה והריון** - תמר

שלום תמר,

בהמשך לתשובה המפורטת שקיבלת מיונת אני רוצה להוסיף שחשוב מאד לדעת מהי המוטציה שהתגלתה אצלך ואיזה בדיקות (אם נעשו) נעשו לבן-זוגך. אם יש לך את המידע אני אשמח להרחיב לגבי הסיכוי לנשאות או מחלה בקרב הילדים הנוכחיים שלך ולגבי ילדים נוספים. במידה ואכן בעלך אינו נשא של המחלה אין סיכון שהילדים שלך יהיו חולים ו"הכי גרוע" זה שהם יהיו נשאים בעצמם, שכמו שאת יודעת אין לכך כל השפעה רפואית על מצבם.

מקווה שזה עוזר ואשמח לקבל ממך עוד מידע דרך הפורום או אם את מעדיפה גם בשיחת טלפון. ד"ר מיכי פיליפס

העמותה הישראלית לגושה מודה לחברות התרופות:

Genzyme Israel

Medison Pharma Ltd.

Protalix Biotherapeutics

על תמיכתן בפעילותנו ובמטופלים.

חברת "מיטב בית השקעות" תומכת ומלווה את העמותה הישראלית לגושה במשך שנים, העמותה מודה על פועלה המבורך ומקווה להמשך שיתוף פעולה פורה ומוצלח.

מנהיגים את עולם הגושה למעלה מ-30 שנה

חדשנות ומחויבות בפיתוח פתרונות רפואיים לטיפול במחלות גנטיות נדירות

למעלה מ-6000 חולים ו-700 רופאים וחוקרים שותפים לדרך של ג'נזים*



טעימות !!!

פינה זו מוקדשת למתכונים.

אנו, חברי העמותה, מתאספים פעם בחודש אצל אחד החברים לשיבות. כאשר נפגשים אצל יוסי כהן, יו"ר העמותה, אנו נהנים, בין היתר, מלטעום מהמרקים המיוחדים שלו. לפניכם מופיע המתכון כדי שגם אתם תוכלו ליהנות ממנו. אתם מוזמנים להצטרף לחוויה ולהיות חלק מהעמותה.

ניתן לשלוח מתכונים לאתר gaucher.paper@gmail.com על מנת שנפרסם אותם בגיליונות הבאים.

מרק דלעת - אינדיאני

מצרכים:

- 4 כוסות קוביות דלעת - אפויה בתנור עד לריכוך
- 3 כוסות גרגירי תירס מבושלים (אפשר גם קפואים)
- 1 ליטר מרק עוף או ירקות
- 1 פלפל חריף (ללא גרעינים)
- 2 שיני שום
- 1 כפית זנגוויל מיובש
- קליפת לימון מגורדת
- מעט אבקת צ'ילי (לא הכרחי)
- מלח לפי הטעם
- ½ מיכל שמנת מתוקה

אופן ההכנה:

מכניסים את הדלעת האפויה והתירס לסיר, מכסים במרק, מביאים לרתיחה ומבשלים 5 דקות. מורידים מן האש ומוסיפים את הפלפל, השום, הזנגוויל וקליפת הלימון, מצננים ומעבדים את המרק למחית בממחה או במעבד מזון.

מחזירים לסיר מחממים, מתבלים בצ'ילי ובמלח ומוסיפים את השמנת.

הערה - ניתן לסנן את המרק כדי לסלק את קליפות גרעיני התירס.

בתאבון!
יוסי



סיפורה של אליין

מאת: אליין בנטון



שמי אליין ואני בת 48. נולדתי באנגליה ועליתי לארץ בשנת 1984. נולדתי עם גושה ואני מקבלת טיפול של אנזים חלופי. כאילו שזה לא הספיק, אובחנתי לפני ארבע שנים כחולה במחלת הפרקינסון. עכשיו אני מתמודדת עם 2 מחלות!

יש לי רצון עז לחיות חיים מלאים ושלמים עם הרבה רוח לחימה. אני מסרבת לתת לדברים לדכא את מצב רוחי ומנסה להפיק את המקסימום מכל מה שיש לי.

הבנתי שיש בישראל מספר חולי גושה שגם להם יש פרקינסון ושקיימים מחקרים המתייחסים לקשר בין המחלות. תמיד הייתי טיפוס חיובי, כחולת גושה אני חושבת שהיו לי כלים להתמודד עם מחלת הפרקינסון.

אני מאמינה שאני צריכה להיות זהירה ולהסתכל על דברים בחוש הומור וזה לא עוזר רק לי, אלא גם עוזר למשפחתי להתמודד עם המצב. יש לי רצון עז לחיות חיים מלאים ושלמים עם הרבה רוח לחימה. אני מסרבת לתת לדברים לדכא את מצב רוחי ומנסה להפיק את המקסימום מכל מה שיש לי.

אחד מהסימפטומים של פרקינסון הוא נדודי שינה. תמיד אהבתי לכתוב סיפורים ושירים, לפני מספר חודשים מילות שירה הופיעו מולי באמצע הלילה ומצאתי את עצמי כותבת כל היום וגם בלילה. כתבתי ספר (באנגלית) שהוא בעצם אוסף של שירים על גושה.

הרגשתי שדרך הכתיבה יש לי מה להציע, עם הרבה חוש הומור. אני מסתכלת על הצד החיובי של החיים עם חיוך על הפנים, לא משנים הקשיים היומיים שאני עוברת בהתמודדות עם המחלות הכרוניות. הספר הוא דרך למתן תמיכה, מידע ותקווה לעזור לאחרים שסובלים, תוך כדי העלאת המודעות לציבור. חלק משירי רציניים וחלקם קלילים, אך כולם מגיעים היישר מלבי ומניסיוני האישי.

פרוייקט זה חשוב מאוד לי ולבעלי משום שהוא נותן סיבה ומשמעות לעשייה שלי, הדבר מעניק לי תחושת חיוניות ויכולת לתרום.

אני כותבת בלוג מידי יום ואנשים מכל העולם נכנסים לאתר שלי וקוראים את הבלוג. רבים מהם שולחים לי מיילים ואני עונה להם באופן אישי. בחלומות הפרועים ביותר שלי לא חשבתי שכמה שורות של שירה שאכתוב באמצע הלילה יובילו לכל זה.

הרגשתי שדרך הכתיבה יש לי מה להציע, עם הרבה חוש הומור. אני מסתכלת על הצד החיובי של החיים עם חיוך על הפנים, לא משנים הקשיים היומיים שאני עוברת בהתמודדות עם המחלות הכרוניות.

אנשים שמתמודדים עם מחלות כרוניות, בין אם מדובר בגושה, פרקינסון (או שניהם) או מחלות כרוניות אחרות, כמו כן מטפלים, רופאים ואפילו אנשים בריאים, יכולים להזדהות עם מה שאני כותבת. הספר הקטן שלי מכיל מסקנה גדולה, באמצעות הטכנולוגיה של היום והאינטרנט, השירים שלי מגיעים רחוק.

הספר שלי זמין לרכישה בקינדל דרך אמזון. במידה ואין לכם קינדל, אפשר להוריד אותו למחשב/ אייפד דרך הורדת תוכנת קינדל שהיא בחינם.

אפשר לחפש בגוגל "אפליקצית קינדל למחשב". אם אתם מעדיפים לרכוש את הספר בכריכה רכה ניתן דרך האתר שלי:

www.elainebenton.net

באמצעות המערכת המאובטחת של: PAYPAL

שם הספר:

"Parkinson's, shaken not stirred!" by Elaine Benton

אשמח גם אם תרצו להתכתב עמי, לשאול שאלות או להתייעץ, באמצעות המייל שלי: elaine@elainebenton.net

על-פי המסמכים הרפואיים שהוגשו, התקיימו התנאים המזכים בגמלה. לאחר הכרה על ידי ביטוח לאומי זכאית המשפחה גם להקלות נוספות במס הכנסה, בארנונה ועוד. את מלוא הפרטים ואת תהליך הבקשה תוכלו לראות באתר העמותה, בלשונית מחלת גושה.

קופות החולים

אוכלוסיית חולי גושה:

זכאית לפטור מאגרות שירותים רפואיים.

פטור מהשתתפות בביקור רבעוני ותשלום עבור תרופות שבסל הבריאות, תקרת ציוד מתכלה עד 256 ₪ לחודש.

עילת הזכאות	גיל זכאות	אחוז הגמלה		תוספת גמלה למקבל קצבה מרבית	סכום הגמלה	
		ללא לומד	ללומד		ללא לומד	ללומד
זקוק לעירוי דם, מוצרי דם תכשירים נוגדי זיהום, אחת לחודש לפחות	91 יום	100%	100%	17%	2,479 ש"ח	2,479 ש"ח

מחלת גושה

מאת: פרופ' ארי זימרן

יחידת גושה, המרכז הרפואי "שערי-צדק"

התבקשתי לסכם את עיקרי המסרים שהוצגו על ידי במפגש השנתי של העמותה, בתקווה שרבים מכם ימצאו תשובות לשאלות שעלו במהלך השנה החולפת ולספק מידע כיצד אני רואה את החידושים של השנה האחרונה ומה שצפוי לנו בשנה הבאה הן בהבנת ביטויי מחלת גושה, בתחום האבחון המעקב והטיפול במחלה וגם קצת – בהמשך למה שנאמר בטור הקבוע – על הקשר שבין מחלת גושה או נשאות למחלת גושה לבין מחלת פרקינסון באופן ספציפי אך גם למחלות אחרות ולאיינטליגנציה (משהו שהיווה חוט שני שקישר בין הסיפורים האישיים והמרגשים שהוצגו בחלקו השני של המפגש).

מעבר ל"מה חדש במחלת גושה" דיווחתי בראשית ההרצאה על החידושים ביחידת גושה ב"שערי-צדק": שני החידושים הבולטים היו נישואיה של גלית לאבי דיין וחנוכת מכשיר לבדיקת צפיפות עצם המאפשר לנו היום במסגרת הביקורת התקופתית לבצע בחדר אחד וללא תורים הן מדידת גודל הטחול והכבד באולטרא סאונד, הן בדיקת אקו-לב (החשובה במיוחד לשלילת יתר לחץ דם ריאתי) והן בדיקת צפיפות עצם – שירות שלמיטב ידיעתנו לא קיים בשום מקום בעולם! מעין טיומקין היא הממונה על ביצוען של 3 בדיקות מעקב חשובות אלה; החידוש האחרון הנוגע לנו הוא חנוכת מכון MRI חדיש ב"שערי-צדק" בתחילת השנה האזרחית, שיאפשר שדרוג אולטימטיבי ביכולות ההדמיה שלנו.

מכאן - החידושים בגושה:

על החלוקה לצורות קליניות

מקדמא דנא אנו יודעים על חלוקתה של מחלת הגושה ל-3 צורות קליניות, על בסיס העדר או נוכחות מעורבות נויורולוגית: בעקבות הדיווחים אודות שכחות יתר של תסמונת פרקינסון בקרב חולי גושה (ראה בהמשך) הוצע לאחרונה לחדול מהחלוקה המסורתית ולהציג את מחלת הגושה כספקטרום מתמשך ממזב קל ביותר ללא כל ביטוי קליני (אנשים בריאים לחלוטין ללא ממצאים חריגים בבדיקה הגופנית או בבדיקות המעבדה) אשר מאובחנים במקרה, (כדוגמה – במהלך סקר גנטי) ועד מחלה אנושה ביותר שאינה מאפשרת לילוד לשרוד יום אחד בחיים. הבעתי את עמדתי שתומכת בשימור המסורת במקרה זה של חלוקת המחלה ל-3 צורות, שכן איני רואה את מחלת הפרקינסון כביטוי נויורולוגי של מחלת הגושה אלא כמחלה נלווית, וכי יש לחלוקה ל-3 קבוצות משמעות טיפולית ומשמעות חשובה עוד יותר (הנגזרת מיכולתנו לטפל היטב בביטויים הכללים ואזלת

ידינו ביכולת ההשפעה על הביטויים המוחיים) בבואנו לתת יעוץ גנטי לזוגות ששניהם נשאים של הגושה.

מכשיר לבדיקת צפיפות עצם המאפשר לנו היום במסגרת הביקורת התקופתית לבצע בחדר אחד וללא תורים הן מדידת גודל הטחול והכבד באולטרא סאונד, הן בדיקת אקו-לב (החשובה במיוחד לשלילת יתר לחץ דם ריאתי) והן בדיקת צפיפות עצם - שירות שלמיטב ידיעתנו לא קיים בשום מקום בעולם!

מה חדש באבחנה

אחד המאפיינים של מחלה נדירה הוא איחור באבחנה, פשוט בגלל העובדה שהרופא המטפל אינו מודע לאפשרות קיומה; חלק גדול מהחולים שאובחנו זה לאחרונה, למרות העובדה שבמדינת ישראל גושה אינה מחלה כה נדירה, ולמרות העובדה שיש למחלה טיפול יעיל שאף מגיע חדשות לבקרים לעיתונות מסיבות אלה או אחרות, עדיין מגיעים חולים חדשים לאחר אשפוזים מיותרים ולאחר בדיקות רבות שונות ולפעמים אפילו פולשניות בטרם עלתה המחשבה שמה מדובר במחלת גושה. כאשר כבר עולה המחשבה אודות גושה – לא אחת עוברים החולים בדיקת מוח עצם (לפעמים בביופסיה) בטרם שבוצעה הבדיקה המדויקת האחת שהיא בדיקת פעילות האנזים בטא-גלוקוזידאז בתאי דם לבנים – בדיקת דם ורידי פשוטה, אך בעלת זמינות נמוכה.

בעשרים השנים האחרונות מתלווה לבדיקת פעילות גם בדיקת מוטציות ברמת ה-DNA המאפשרת זיהוי מדויק של נשאים בקרב בני המשפחה של החולים ובמידה מסוימת גם ניבוי מהלך המחלה בעתיד (דגש על מסוימת). בהקשר זה חלו תמורות מרחיקות לכת בשנים האחרונות, כאשר במקום בדיקות נקודתיות לחיפוש אותם שינויים גנטיים (מוטציות) הנפוצים באשכנזים (מה שעדיין מתבצע בפועל במרבית המכוניס הגנטיים וב"דור ישרים" – לפי בקשה מיוחדת) עוברים כיום לבדיקת הגן בשלמותו, המבטיחה דיוק יתר ואי פיספוסן של אף אחת מלמעלה מ-300 מוטציות שונות, שתוארו עד כה בגן המקדד את האנזים גלוקוצרברוזידאז (האנזים שפעילותו הלקויה גורמת למחלת הגושה). בדיקות רצף אלה הולכות ונכנסות כסטנדרט באבחון מולקולרי של חולי גושה (הגם שעדיין מתבצעות לאותם חולים שאין להם אחת מהמוטציות הנפוצות יותר), אך הן במיוחד מחויבות המציאות במקרים של צורך בשלילת נשאות

למחלת גושה (לדוגמא נישואין של חולה גושה עם מוטציה קשה למי שאינו ידוע כחולה גושה או כנשא גושה עם מוטציה ידועה ופעילות אנזימית ששוללת מחלת גושה. ובכן – לא מדובר בענין פשוט וגם לא במהלך שניתן לסכמו על סמך עיון בגוגל או בפורום של חולי גושה, וחשוב להגיע לייעוץ גנטי במרפאה שמתמחה בגושה; וחשוב לבצע בדיקת רצף של הגן, שניתנת כיום לביצוע במעבדה פרטית בקצרין תמורת 1200 ש"ח ובטוחני שבעתיד תהיה זמינה יותר וזולה יותר.

DBS

במטרה לבצע בדיקת פעילות האנזים מבלי לשלוח את הנבדקים עצמם למעבדה ייעודית, פותחה שיטה לפיה פעילות האנזים יכולה להתבצע בטיפת דם יבשה DRY BLOOD SPOT על גבי נייר סופג, אותו ניתן לשלוח ללא קירור וללא בהילות למעבדה אפילו ביבשת אחרת ולקבל תוצאות אמינות בדרך כלל. יש לנו חולים לא מעטים שאובחנו לראשונה בשיטה אלגנטית זו, אך יש כבר כאלה שיצאו חולים בבדיקת הטיפה היבשה אך במציאות היו נשאים בלבד. מסיבה זו אין להסתמך רק על DBS לאבחון סופי של המחלה אלא – בוודאי לפני מתן לראשונה של טיפול אנזימי תוך ורידי – לבצע במי שיצאו חיוביים בדיקת פעילות האנזים בדגימת דם טרייה.

התמונה הקלינית

כאן לא היו חידושים מיוחדים אבל למען המצטרפים החדשים להלן תקציר מאפיינים קליניים: מחלת גושה מאופיינת בהתבטאות הקלינית המגוונת שלה, כאשר מצד אחד – כפי שנאמר קודם – יש אנשים ללא כל תסמין או סימן למחלה וללא הפרעה מעבדתית כלשהי למעט פעילות נמוכה של האנזים בטא-גלוקוזידאז. בקצה שני של הספקטרום – חולים הסובלים ממעורבות קשה רב מערכתית ומסכנת חיים, עם נכות משנית לפגיעה בעצמות ו/או הריאות. עקרונית, ככל שביטויי המחלה קשים יותר – כך גיל הופעת המחלה צעיר יותר, ובדרך כלל התפתחות תסמיני המחלה בגיל הילדות המוקדמת (מתחת לגיל 5 שנים) מנבאת מהלך קליני חמור יותר. אין הבדלים בשכיחות או בהתבטאות המחלה בין גברים לנשים, יחד עם זאת, מכיוון שנטיייה לדמם היא ממאפייני המחלה – הרי בגלל המחזור החודשי, ההריונות והלידות – ניתן לראות במרכזי גושה הגדולים, בדרך כלל, מעט יותר נשים מאשר גברים בקרב המטופלים באנזים.

החולה האופייני יגיע לבריור המטולוגי בעקבות ממצא אקראי של טחול מוגדל, או בעקבות ממצא של תרומבוציטופניה (ספירת טסיות נמוכה) שנתגלתה במסגרת בדיקה ראשונית לבריור נטייה לדמם: דמום מהאף, כתמים כחולים או דימום מוגבר לאחר עקירת שיניים או פרוצדורה כירורגית כלשהי.

הגדלת הטחול יכולה להיות קלה או מסיבית ביותר, היא עלולה לגרום לתחושות של שובע מוקדם, אי נוחות בבטן השמאלית העליונה, לעתים כאב בשכיבה על צד שמאל או כאב עז התקפי משני לאוטם בטחול. קרע ספונטני בטחול הוא נדיר; בילדים, מלווה להגדלת טחול מסיבית גם פיגור בגדילה (בעיקר לגובה). הגדלה מסיבית של הכבד והפרעות בתפקודו מתרחשות בדרך כלל רק בקרב חולי גושה קשים שעברו כריתת טחול.

מעורבות השלד היא הגורם העיקרי לנכות במחלת גושה. בילדים או נערים עלול להופיע התקף כאבים בעצמה עזה bone crisis המלווה לעתים בתופעות של דלקת חדה דוגמת אודם נפיחות וחום מקומיים (המיקום הטיפוסי הוא מתחת או מעל לברך) וכן שקיעת דם מוחשת, עלייה בספירת הכדוריות הלבנות ואף חום סיסטמי. כל אלה חולפים כלעומת שבאו כעבור ימים אחדים. לעתים נזקקים הילדים לטיפול בנרקוטיקה. הסיבוך הגרמי העיקרי מבחינת כאבים והגבלה בתנועה הוא נמק האווסקולארי (AVN), שבדרך כלל מופיע במתבגרים או מבוגרים צעירים – על פי רוב בפרקי (י) הירך, אך גם בברכיים, בכתפיים ובפרקים אחרים. עד היום איננו יודעים מדוע חולה מסוים יפתח סיבוך זה ואחר עם גנוטיפ זהה לעולם לא, אך התקבל רושם בספרות כי כריתת הטחול (ובכך הרחקת איבר האגירה העיקרי) מהווה גורם סיכון להתפתחות AVN, כמו גם טראומה קודמת או רקע של התקפי bone crisis בילדות. ירידה בצפיפות העצם (אוסטאופניה) מהווה ממצא שכיח במרבית החולים, ובמיעוטם יתפתחו בעתיד שברי דחיסה בחולית הגב והמותן. בילדים אופייני לראות פיגור בגיל העצמות, כמו גם איחור בפקיעת שיניים.

אין הבדלים בשכיחות או בהתבטאות המחלה בין גברים לנשים

ממצאים מעבדתיים

הממצאים האופייניים בבדיקות המעבדה הם בראש וראשונה התרומבוציטופניה – ירידה בספירת הטסיות (שיכולה להיות מתונה או חמורה, ללא קשר לגודל הטחול ולחומרת מחלת גושה, וללא קשר לדרגת האנמיה); אנמיה (חוסר דם; והגלובין נמוך) יכולה להיות משנית למחלת גושה אך לעתים קרובות עקב סיבות נפוצות אחרות דוגמת חוסר ברזל או חוסר בויטמין B12. ירידה בספירת הכדוריות הלבנות (לויקופניה) פחות נפוצה ובדרך-כלל אינה גורמת לנטייה לזיהומים. בחלק מהחולים יש ש"ד מוחשת, כמו גם עלייה במדדי דלקת אחרים; כאמור, עלייה באנזימי כבד אינה כה נפוצה (וכאשר קיימת היא בדרך כלל קלה, כ – 10%

מעל תחום הנורמה), ממצאים אבנורמליים אחרים בבדיקות הביוכימיות כוללים רמות נמוכות של כולסטרול וקראטינין ולעתים רמות גבוהות של טריגליצרידים. כרבע מחולי גושה מראים ליקוי בתפקוד הטסיות (מדובר בבדיקה שאינה זמינה במרבית בתי החולים), ונתון זה מחייב בדיקה לפני פרוצדורות כירורגיות, לידה וטיפול שיניים.

טיפול

עד לפני 21 שנים הייתה מחלת גושה חשוכת מרפא, והטיפול שהוצעו לחולים הוגבל, למעשה, לטיפול בסיבוכים: כריתת טחול הביאה לנורמליזציה (בדרך כלל) של ספירת הדם ובילדים גם לשיפור בגדילה, וניתוחים אורטופדיים (במיוחד החלפת פרקים) הקלו על הסבל וההגבלה התפקודית שנגרמו על ידי הרס הפרקים. כיום כריתת טחול נעשית לעתים נדירות, אבל החידוש בשנים האחרונות הוא ביכולת הוצאת הטחול – גם אם גודלו ענק – בלפרוסקופיה, מה שמקצר משך האשפוז ומקל מאוד על ההחלמה.

הטיפול כיום מבוסס על עירוים תוך ורידיים של האנזים

כרבע מחולי גושה מראים ליקוי בתפקוד הטסיות (מדובר בבדיקה שאינה זמינה במרבית בתי החולים), ונתון זה מחייב בדיקה לפני פרוצדורות כירורגיות, לידה וטיפול שיניים.

גלוקוצרברוזידאז. האנזים הראשון הופק משליות נשים (Ceredase) ומשנת 1994 מיוצר בטכנולוגיה של הנדסה גנטית – האנזים הרקומביננטי Cerezyme (שני התכשירים מיוצרים על ידי חברת ג'נזיים בארה"ב). הטיפול מביא במרבית החולים להקטנת הטחול והכבד, לשיפור בתמונת הדם ובמדדים הביוכימיים השונים; כאשר הוא ניתן לילדים – מושגת עלייה בגובה ובמשקל ונמנעים הסיבוכים הגרמיים, שגרמו לעיקר התחלואה בעידן הטרומ-אנזימי. התוצאות ניכרות לעין בדרך כלל לאחר כמחצית השנה, אם כי שיפור בתחושה הכללית ("well being") דווחה כבר לאחר עירוים בודדים; שיפורים במדדים שונים להערכת תגובת העצמות לוקחים יותר זמן – בין שנתיים לארבע שנים.

הצלחת הטיפול אינה רק ביעילות המרשימה אלא גם בדרגת הבטיחות הגבוהה. לטיפול שני חסרונות עיקריים: התלות בעירוים תוך ורידיים והעלות הגבוהה.

בשנים האחרונות במקביל הופיעו שני תכשירים אנזימיים חדשים (VPRIV מטעם חברת SHIRE, שקיבל אישור לשווק מסחרי

בפברואר 2010), וטליגלוצראז אלפא, מחברת "פרוטאליקס" הישראלית, שאמור לקבל אישור FDA במאי השנה. בשני האנזימים התוצאות הן של הבטיחות והן של היעילות טובות מאוד. המחסור העולמי בצרזיים, שהתרחש באמצע שנת 2009 עדיין לא בא לסיומו המוחלט – מה שמחזק חשיבות פיתוחם של שני האנזימים החדשים. בכנס סיפרתי גם על חברה קוראנית ISU שמפתחת אנזים דומה לצרזיים.

הבעתי תקווה שכבר השנה נתחיל בניסויים קליניים של מתן אנזים פומי (זה המופק בתאי גזר).

הבעתי תקווה שכבר השנה נתחיל בניסויים קליניים של מתן אנזים פומי (זה המופק בתאי גזר). תכשיר אחר שנמצא בשלבי פיתוח מתקדמים יותר הוא האליגלוסטט Eliglustat – מעכב הסובסטראט של ג'נזיים – המראה עד כה גם נתוני יעילות מרשימים וגם נתוני בטיחות טובים מאוד, כך שבהחלט יש למה לצפות.

תודות



אנו שולחים את תודותינו הרבות לכל מי שהשתתף ביצירת גיליון מיוחד זה:

לאשר שמידט, ליהונתן רימון, לאליון בנטון, ליעל עדיני וליעל גרינברג על שחלקתם עמנו את סיפוריכם האישיים.

לפרופ' ארי זימרן על שיתוף הפעולה המתמיד.

לד"ר חגית ברים על העדכונים בנושא גנטיקה. תודה מיוחדת לגלית דיין, מזכירת יחידת גושה בביה"ח "שערי צדק", על האוזן הקשבת, הלב החם והתמיכה.

תודה מיוחדת לאביטל דוד על העיצוב.

אפילו להיות חולים רק אנחנו יודעים איך

הגאונות היא בגנים

מתוך כתבתו של יורם שורק שפורסמה באתר ynet.

הליזוזום: אברון תוך תאי קטן המשמש כמפעל מיחזור, מעין שק בו מתפרקות מולקולות ביולוגיות לאבני הבניין שלהן לשימוש חוזר, הוא הנפגע מארבע מחלות תורשתיות האופייניות לאשכנזים, כטאי-זקס ומחלת גושה. בכולן מצטבר בתא אותו חומר מזיק: Sphingolipid.

מוזר ובלתי סביר, טוענים החוקרים, שהברק יכה אצל האשכנזים ארבע פעמים באותו מקום סתם כך במקרה ועוד פחות סביר שהברירה הטבעית לא תכחיד מוטציות כאלו. גם את שאר המחלות האשכנזיות ניתן למפות להרבה פגמים שכולם פוגעים במספר קטן מאוד של תהליכים בתא כדוגמת תיקון נזקים לחומר התורשתי שבגרעין. למשל מחלת גושה, מקבוצת המחלות הפוגעות בפירוק השומנים בתא, גורמת כתוצאת לוואי, לעלייה באינטליגנציה.

כך, בקרב חולי גושה המטופלים בביה"ח "שערי צדק" בירושלים נספרו 13 פרופסורים, 23 מהנדסים, 14 מדענים ועוד 31 בעלי מקצועות הדורשים IQ שמעל 120 נקודות: רופאים, עורכי דין ורואי חשבון.

זהו שיעור אקדמאים גבוה בהרבה מהאוכלוסייה הכללית ומשקף, על פי התיאוריה, יתרון שמקנה המחלה.

ניסויים בתרבויות רקמה הראו כי המולקולות המצטברות בשל הפגם מאיצות צמיחת שלוחות של תאי עצב.

מחלת גושה, מקבוצת המחלות הפוגעות בפירוק השומנים בתא, גורמת כתוצאת לוואי, לעלייה באינטליגנציה.

לפי התיאוריה, נשא של טאי-זקס או מחלת גושה מצליח ליצור בשלבים המכריעים של התפתחות מערכת העצבים יותר קשרים בין תאי עצב במוח. החוקרים מעריכים את תרומתה של כל מוטציה כזו בלא פחות מחמש נקודות IQ למנת המשכל, כך שכמעט כל אשכנזי שנושא 2-3 מוטציות מעין אלו יזכה ליתרון משמעותי.

התנדבות

מאת: יעל עדיני

הגושה חדר לחיינו ביחד עם בני. בתחילת הדרך ידענו שלצפות לתרופה זה כמו לקוות להגשמת סיפור מדע בדיוני אבל לשמח-תנו הדמיון הפך למציאות. ביחד עם קבלת התרופה התקרבו גם לעמותה. הגענו לכנסים והתלהבנו מהיוזמים. הצענו את עזרתנו וככל שהתקרבו יותר, התברר לנו בהקלה שבבעיות אנחנו לא לבד ושזכינו להתקרב לחבורת של אנשים נפלאים שחולי הגושה יקרים לליבם ומטרותיהם קרובות ללבנו.

ברור כשמש שההתנדבות היא עבורי מתנה שאני מודה עליה לבני, לקבוצת ועד העמותה ולחברי העמותה כולם.

הצטרפנו לאלו שלחמו כדי שאהובנו יקבלו תרופה וכדי שכל התפתחות חדשה תגיע לכל אחד מאיתנו. מצאנו את חברי ועד העמותה שהוציאו את הגושיתון וארגנו כנסים כדי להפיץ אינפורמציה ולקבל משוב. לפני 13 שנים פגשנו את אלו שהתגייסו לעזור לנוער חולה גושה (ביניהם בני) להתנדב לצבא, שסרב באותה התקופה לקבל אותם אפילו כמתנדבים והקשר בינו לבין חברי העמותה התהדק.

לפני שש שנים דורית לוי טילר שהייתה אז יו"ר העמותה, הציעה שכל אחד מאיתנו יקבל על עצמו אחריות לנושא מוגדר וכך היה. אני קיבלתי על עצמי לרכז את הכנסים ואודי (בעלי) שעזב את הפעילות השוטפת, התנדב להיות מבקר העמותה. מבחינתי, לא רק שזכיתי להתחבר עם חבורה טובה שכזאת אלא זכיתי גם בנתח חשוב ומעניין. ההכנות לכנס והעיסוק בנושאים הנלווים דורשים זמן ומחשבה ובתמורה מציפים אותי בחוויות עשייה בפגישות מעניינות ובתחושה שאני נמצאת במקום שמאפשר לי להיות חלק מאלו שהתנדבו לשמור על האינטרסים של משפחת הגושה כולה. אם כן ברור כשמש שההתנדבות היא עבורי מתנה שאני מודה עליה לבני, לקבוצת ועד העמותה ולחברי העמותה כולם.

שלכם באהבה,
יעל



דברים שכדאי לדעת

מטרות העמותה

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

הצטרפות 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 הזושה" החמה והתומכת, השתתפות בכנסים השנתיים של העמותה, ימי כף, אירועים אחרים המאורגנים ע"י חברות התרופות וקבלת ה"גושיתון", עיתון העמותה.

"העמותה הישראלית לזושה" מהווה כתובת לכלל חולי זושה בארץ וכן לרופאים, לחוקרים, לאנשי מקצוע פרה-רפואיים, לבני משפחה ולאחרים.

העמותה הישראלית לזושה

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, בת-חן עשור

חברים נוספים:

עו"ד דורית לוי-טילר, דדי אוחנה

חברים יקרים,

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

כתובת: ת.ד. 33814 חיפה- מיקוד 31338

טלפקס: 04-9504403

דואר אלקטרוני: info@gaucher.org.il