



אביב 2013, גלון 13

# גושה

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



נציגי הנהלה מימין לשמאל -  
נציגי אנגליה, ישראל, לטביה,  
דנמרק, סלובניה, אングליה,  
פינלנד, בולגריה וגרמניה.

[www.eurogaucher.org](http://www.eurogaucher.org)

ו"ר העמותה הישראלית לגושה, מר יוסי כהן, נבחר כנציג ישראל בהנהלת ה-EGA



## הרין וגושה

- אבחון אנטי טרומ לידתי ותרום השראשתי במחלות גושה
- הרין ולידה בנשים עם גושה
- אופציית לאלהוש בחדר לידה לחולות גושה
- טיפול אנדימי בהריון
- "סיפור אישי"



### הכנס הראשון של גושה לצעירים בגרמניה

בממונה: צעירים מ- 20 מדינות.  
הראשון מימין - נציג העמותה הישראלית לגושה,  
מר בן כהן.



חפשו אותנו בפייסבוק

בקרו באתר - [www.gaucher.org.il](http://www.gaucher.org.il)



## דבר העורכת

אני שמחה להציג בפניכם את גיליון מס' 13 של הגושיתון. נושא גיליון זה הוא "הרינו וגושה".

אני, כאמור לחולות גושה שהוא אם לשני ילדים, חשבתי שמדובר בנושא חשוב מאוד. מקווה שבאמת צוות הכותבות בגיליון זה, האמורות והאמורות לעתיד- חולות הגושה או הנשאיות, אשר החוששות להביא ילדים לעולם, יבינו שאין מה לחושש כאשר קיים ייעוץ וטיפול רפואי.

בדידי לחת מענה לכל הנושאים החשובים בנושא הרינו וגושה, נזorthy במומחים מרחבי הארץ, להם אני שולחת תודות רבות: לפרופ' אריה זימרמן על שיתוף הפעולה המתמיד, לפרופ' גאנונה אלטשולק, לד"ר מיכל שמחון, לד"ר אלכסנדר יוסקוביץ.

כמו כן, ברצוני להודות לכל מי שסייע ביצירת גיליון מיוחד זה: לענת עוז, על האוזן הקשבת, הלב החם והתמייקה. לבן כהן ולזאב זילג שהקלו עמנוא אט סיפוריהם האישיים. לאורי לשייתה אותנו בבלוג שלו.

לאכטיל דוד, אשר לא עזרתנו הגושיתון לא היה מקבל צבע. תודה מיוחדת לחברי הנהלת העמותה על התמיכה המתמדת והסיעו, וביחוד לבת-חן עשור שסייעת כתבות ורעות ממעניינים לעירית גושיתון 2013.

על מנת שהଉיתון יישך למלא את תפקידו החשוב עבור כולנו, אנו זוקקים לעוזתכם. נשמה לקבל תשובות והצעות. אני קוראת לכם להצטרכם ולצף חברים לצוות הגושיתון. להתנדבות מוקומ מרכזי בחוסנה של החברה והקהילה, וمكانם מרכזי בשיפור איקות היין של הפרט. אני מאמינה כי בכל אחד קיימת היכולת לחלוק מכוחותיו ויכולותיו ובכך לתרום לסביבתו. מקווה שתיהנו מן התכנים, העיצוב ומהעבודה המאומצת של הצוות הנפלא.

קריאה מהנה!  
שלכם,  
ניתה

**עורכת אחראית:**ניתה אסיף

**עורכים:**ראול אסיף, בת-חן עשור

**כתובת:**ת.ד. 33814 חיפה- מיקוד 31338

**טלפון:**04-9504403

**מייל:**Gaucher.paper@gmail.com

**כתובתנו באינטרנט:**www.gaucher.org.il

**דואר אלקטרוני:**info@gaucher.org.il

המערכת אינה אחראית לפרסומים, תוכנים, סגנונים ועיצובם / או התמונות הכלולות בהם. המערכת מבקשת להבהיר שאין לראות במאמרים ו/או במידעויות מסוימות המלצה מכל סוג שהוא.



## דבר ז"ר העמותה

### חברים יקרים,

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

ההישגים הם רבים: • העמותה המשיכה גם במהלך השנה האחרונות向前 את נושא ביטוח רפואי לחולי גושה. למעשה, עד כה אין הצלחה בנושא וחברות הביטוח ממשיכות

לסרב לקבל חוליג גושה למגוון ביוטחים כולל חולמים אסימפטומטיים. אנו נמשיך גם השנה הבינישׂון לעבור את מחסום הסירוב בחברות הביטוח ומקרים כי נהיה אנשי בשורות בנושא.

העמותה פועלה בארגון אירופאי המאגד כ-35 עמותות גושה אירופאיות בשם European Gaucher Alliance - EGA.

מטרת ה-EGA לשמש כארגון גג לעמותות גושה באירופה לצורך הפצת מידע, עזרה לעמותות בשלבי הקמה, סיוע לחולמים שאין יכולים לקבל טיפול, לעודד ולקדם מחקרים רפואיים בנושא גושה ובאיכותםichiים של החולים ולהיות שותפים בארגון כנסים רפואיים כגון EWGKD - כנס רפואיים וחוקרים הדן במחקריהם ובפיתוחם האחרוניים בגושה.

בנובמבר 2012 התקיים בחסות ה-EGA כנס לחולי גושה צעירים בפרנקפורט בהשתתפות נציגים מכל העולם, כולל ישראל. מטרת הכנס הייתה לאפשר לצעירים להחליף אינפורמציה על הנושאים המשותפים להם, לעודד השתתפות של צעירים בעמאות ולקדם את הדור הבא בהנהגת העמותות וה-EGA.

העמותה ממשיכה במגוון רחב של פעילויות: פרסום חברות מידע כללי על המחלת שיחולק במרכזי הרפואיים, חברות על זכויות משפחות עם ילדים חוליג גושה מטופלים, חברות מידע על זכויות חוליג גושה מבוגרים מטופלים, ניהול האתר והפורום, קשר עם חברות התרופות והמרצחים הרפואיים וארגון הכנס השנתי שנערך מדי שנה.

לסיום, הרשו לי להודות לכל חברי העוסקים בהתנדבות לקידום העמותה ומטרותיה ומקדישים רבים מזומנים וממרצים לעמותה.

תהיו בריאים ונתראה בכנס הקרוב,

**יוסי כהן, ז"ר**

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

# שור אישי / פרופ' זימרמן



## טיפול אנדימי בהריון

הצלחנו. נולדה תינוקת יפה ("ילדת הצרדייז הראשונה בעולם") שכיום היא צעירה יפהפייה וחכמה (נשאית גושה!). לאחר מכן – בעבור שנתיים – נולד תינוק יפה, שכיום הוא נער יפה וחכם (כ"ל) שהפעם נולד על צrozים, כאשר אצלו הכניסה להריון וכל ההריון מתחלתו ועד סופו היו תחת הטיפול האנדימי. ההצלחה הריאונית הביאה אותנו לאפשר המשך טיפול בזמן ההריון לחולות גושא אהורות, תחילת לאלה שבubreן היו סיבוכים מיילדתיים (כמו דימומים או הפלות חזורות), ובהמשך לכל הנשים המטופלות. כיום מאות הרינוונות בכל העולם ועם כל האנדומים הפכו לשגרה, יש אפילו מרוחקים לכת וממליצים לחולות גושא קלות, שבדרך כלל אין זיקות לטיפול – לקחת טיפול אנדימי לקראת הרין ועד לאחר ההנקה. יש להציג שכל שלושת האנדומים המשווים כיום נחשיים כבתוחים בהריון ובהנקה.

הגושיתון הנוכחי מוקדש לנושא הרין והלידה בחולות גושא, ברצוני לסימן בברכות לא' על האמון במשך שנים ולבילה השותף להחלטה האמיתית, לפרופ' סורינה גרנוובסקי-גריסטרו כך הרבה הרינוונות מוצלחים, דבר אלשטיין השותפה המדענית של מזה עוד מעת 20 שנים, שרכיבה ופירסמה את הנתונים שלנו – במילוי את הסדרות הראשונות בשנים 1997 ו-2004, לפרופ' גילי קנת מ"ת-השומר", שייעוץ המשובחים העלימו כמעט לחוטין סיבוכים דימומיים בנייחים, בעקבות שנים ובלידות, לד"ר אלכס יוסקוביץ – ש"הוריד" את סף התורМОוציטופניה לאפשר אלחווש אפידוראלי מ-100,000 ל-70,000 ושימחה בכך לילדות לא מעטות מקהילתנו, ולד"ר מיכל שמחן שרוואה חלק נכבד מהמטופלות שלנו במרפאת הרין בסיכון בתל-השומר, שגם כתבה בגושיתון זה. ושהיה!  
בראים!

זו אולי שוב הזדמנות נאותה להלל ולרומם את קופת החולים הלאומית שהסכם לרכוש את האנדומים עבורי א'.

اري

פרופ'ARI ZIMRAN, מנהל יחידת הגושא בבית החולים "שער צדק" בירושלים

לפני כעשרים שנה, עם ניסיון של כשנתים בטיפול האנדימי – אז צרדייז CEREDASE שהופק משלוות נשים, פנחה למרפאתנו א', תל-אביבית בת 29, לקיבלה יעוז אודוט האפשרות לקבל מבعلا עירוי של כדוריות-דם לבנות, כ"חיסון" כביבול נגד זרעיו של הבעל, ש"הוא אשמו" על ידי פרופסוא-גינקולוג מפורסם כגורמים להפלות חוזרות. עירוי כדוריות-דם לבנות הוצע אمنם בספרות המקבועית כגישה טיפולית בבעיה זו, הגם שמדובר לא הוכחה יעילותו במחקרים השוואתיים. א' לא סבלה ממחלת גושא קשה, הייתה (ועודנה) אישה דקת גוף (ולכן גם בעלת צפיפות עצם ירודה), אשכנזיה, הומויזגוטית למוצציה הי"ה-הולדית-הקללה (N370S) עם הגדלת תחול, א נמיה ותרומבווציטופניה – שבאותה תקופה לא עמדה בקריטריונים הנוקשים של הוועדה הבינ-קופטית, שקדמה לחוק הבריאות הממלכתי ודרצה כריתת תחול ולפחות עצם שבורה אחת כתנאי לקבלת האנדומים (לימים כונתה "וועדת הגברים" ע"י שר הבריאות ד"ר אפרים סנה).

**כיום מאות הרינוונות בכל העולם ועם כל האנדומים הפכו לשגרה, יש אפילו מרוחקים לכת וממליצים לחולות גושא קלות, שבדרך כלל אין זיקות לטיפול – לקחת טיפול – לקחת טיפול אנדימי לקראת הרין ועד לאחר ההנקה. יש להציג שכל שלושת האנדומים המשווים כבתוחים בהריון ובהנקה.**

בפגשינו הראשון סיפרתי לא' שלדעתי הדבר הנכון מהביקורת הרפואית הוא לשפר את מצבה הכללי, להקטין את התחול, להעלות את ספירות הדם ואוז לתוכנן הרין, לא הבטחת הצלחה; באותה עת לא היה מקרה כלשהו בעולם של נטילת האנדומים בהריון. יצרנית האנדומים לא בדקה בטיחות התרופת בהריון (REPRODUCTIVE TOXICOLOGY) (דבר שבוצע, אגב, ע"י שיר ופרוטאליקס לאנדומים החדשניים), אך בכל זאת סברתי שהסיכון מופחת בהרבה לעומת עירוי הcadriozites הלבנות מהבעל, שעלול לפגוע במערכת החיסונית במיוחד בחולות גושא. ההחלטה למתן האנדומים כנהה עד לתכנון הרין הבא (במגמה להפסיק עד כניסה להריון ולתיחילת השלישי השני) נעשתה בשותף עם החולה ועם בעלה, כאן המקום לתת קרדיט להנהלת קופ"ח לאומית שהסכם לרכוש לא' את האנדומים בעלי אישור הוועדה.

- Gaucher disease may impact pregnancy, delivery, and post-partum events
- Pregnancy, delivery, and lactation may impact the course of Gaucher disease

## אופציות לאלהוש בחדר לידה לחולות גושא

מאת: ד"ר אלכסנדר יוסקוביץ'

- אופציות נוספות:
- uber נשים שלא יכולות לקבל אפיידורל מוצעים הפתורנות הבאים לאלהוש בלבד:
1. שימוש בגז צחוקן – מאלחש, ניתן בשאייפה, פחות עיל מאפיידורל אך עם זאת, מקטין את הכאב.
  2. OPIOIDS – מאלאטים הנינטנים בהזרקה לשדריר או לוריד, גורמים להקלת בכаб על ידי השפעה על הגוף כולו.

uber הציבור הכללי, חשוב לדעת – קיבל אנזים (טיפול בגושא) עשוייה להעלות את החץ הריאתי, ולכן אנו מבצעים ביקורת אקו-לב בכל ביקור במרפאת גושא.

לחץ דם ראייתי הנה נתון חשוב בתכנון הדרמות ומוטב להיעזר בתוצאות העדכניות ביותר טרם כל פגישה עם הרופא המרידם.

בשנת 2004 נערך מחקר בבית חולים שעורי צדק ע"י ד"ר יוסקוביץ' והחוקרת ד"ר דבי אלשטיין בו נקבע כי "חולמים בעלי היסטוריה של דימום קשה לצרכים לביצוע תפקוד קריישה מלאה כדי לאבחן ליקויים בסיסיים. בחולים אלה, עשויים ויש לבצע הדרמה מסווג שאינו מסוכן לוולדת. עם זאת, בחולים עם היסטורית דימום נורמלית וספרת טסיות נורמלית, מחלת הגושא אינה מונעת את השימוש בהרדמה אפיידורלית, בשלב זה, התפקיד של בדיקות טסיות דם ובכך תסייעו להפוך החלטה זו.

באופן כללי מאד נזהרים במתן חומרים מלחשים לוילדות "גבוליות" – كانوا שנותני ספרית הדם שלחן לא בנורמה המקובלת, ובמקרים חריגים מכינים מנות דם /או טסיות לשימוש במקרים חרום. uber נשים רבות, לא רק חולות גושא, קיימת ירידת בטסיות בזמן ההריון.

אצל חולות גושא, המקבילות טיפול אנזימי יש שיפור בספרית הטסיות, אולם גם אצל נרשמת ירידת בזמן ההריון ובפרט ליראת סופו, למורות כל זאת – נראה כי תפקוד הטסיות נשמר ברמה טובת ומאפשר קבלת אפיידורל למורות הנמוכה.

לנשים המקבלות את הטיפול אין סיבה להפסיק טיפול אנזימי בזמן ההריון לידי והנקה.

לúcinos, חשוב לציין כי הריון של חולות גושא אינו מסוכן אך בשל מורכבות התסמיינים הנוגעים לתמונה ספרית הדם של היולדת חשוב להעלות זאת מול הרופא המרידם לטובת בחירה של סוג הלידה וההרדמה שתשמש בעת הלידה.

הרבנה בריאות

ראיון עם ד"ר אלכסנדר יוסקוביץ', מנהל יחידה להרדמה נשים וילדים בסיכון גבוה בבית החולים "שער צדק" ויורר ההרגס להרדמה מיילדות באיגוד המרידמים. ידוע לנו, כציבור חול ליידת הגושא, על ירידת אופיינית בערכיו ספרית הדם. בעת צורך בביוץ ניתוח, לידת או דימום כלשהו, עשויי חוליה הגושא להגיב בצורה שונה.



בכתבה זו נסקור את האפשרויות לאלהוש ולהרדה של חולות גושא בחדר הלידה.

ד"ר יוסקוביץ', מנהל יחידה להרדמה נשים וילדים בסיכון גבוה בבית החולים "שער צדק" מספר: "המטרה העיקרית של הרופאים המרידמים בזמן הטיפול בחוליה גושא היא להבין מה שונה ה�性ה מבן אדם אחר ואיך ביצוע הדרמות יכול להשפיע לטוב ולרע, בעקבות שינויים פיזיולוגיים שקיים בקרב החולמים האלו".

כיום, כ- 80%-50% מהנשים הגיעו לחדר הלידה בבית החולים השונים, בוחרות לקבל הדרמה אפיידורלית. עבור נשים בעלות פגיעה בתפקוד קריישה, בספרית הטרומבווציטיים ובתקודם, הדרמה כזו יכולה להוות סכנה גדולה יותר בשל הסיכון להתקפות דימום באזור החדרת המחט, בצדדים לחות השדרה. ביום המספר המנחה של טרומבווציטים הוא מעל 80,000 כרך מינימלי למתן אפיידורל. כמו כן שיש לנקה לחשבן גם את נתוני הקריישה הנוספים. לחוליה הגושא ישנה לעתים גם ירידת בתפקוד הטסיות.

uber נשים לקרה לידה, ממליץ ד"ר יוסקוביץ' להיבדק מבעוד מועד, להגע לשיחה עם המרידים כמה שבועות טרם הלידה עם תוצאות בדיקות הדם הכוללות את מספר הטסיות ותקודן. זאת על מנת לעוזר למRADים המכיר את המחלה, לתת ייעוץ מפורט ומקיף לעמיתיו לעבודה שיפגשו את היולדת בשעת הלידה.

"במקרה שהיולדת עם מחלת הגושא זקוקה לניתוח קיסרי, נתוני תפקוד קריישה ישפיעו אף הם על ההחלטה לגבי סוג ההרדה שתבוצע".

חולות גושא בעלות ספרית טרומבווציטיים תקינה ולא בעיות קריישה, מקבלות יחס זהה ליולדות בריאות לחולtin וננהנות מתקבל אפיידורל ככל בנות ישראל.

הנתונים בכתב זה מtabסים על מחקרים:

- Anesthesia for Obstetric Patients with Gaucher Disease
- Retrospective audit of outcome of regional anesthesia for delivery in women with thrombocytopenia

## זו התמורה שאני קיברתי

מאת: דאב זליג



יש ששת למדיון לעבוד שעות נספנות ולהאמין באמונה שלמה בדרך שלנו בעשיית טוב.

פרויקט החמלת אותו הובילתי באירופה והקשר עם עמותות החולמים ברחבי העולם הם העשייה האמיתית שאני זוקף לזכותי. אין כבוד והנאה גדולים מכך שאתה רואה את אותו ילד בן 3 שהיה במצב רפואי מסכן חיים הופך לחיל חסן. אין עונג גדול מלהראות נערה כחולה וקטנה שהופכת לאימה לילדים וכולם בריאות ומתפקדים היטב.

אני נפרד מתפקיד המנכ"ל אבל לא מג'זינים ולא מהענומת הישראלית לגושא וכਮובן לא מהחולמים עצם. זו התמורה שאני קיברתי – ואני מודה לכם על כך שנთם לי את ההזדמנויות הללו.

במחצית שנות 1993, הגיעו ההזדמנויות שרבים מאתנו ממתינים לה כל החיים. הזרדמנויות שבה מישרו פותח דלת לעולם מציאות חדש עבורה, כזה שכל חייך חלמת עליו. כולכם מכירים את סיפורו ההתחלתו של ג'נזים ישראל: מרפסת סגורה, אצל בבית ברוחוב שרת 3 בכפר-סבא.

נטע, הבנות – יעל, מיכל ואני, יושבים על הריצה בסלון ומיכינים מיילים להמטולגים – וזה אני עבר למרפסת הסגורה, שהייתה "משרד הראשון שלנו" – ועליו שלט קטן "ג'נזים ישראל". אני מאמין שהצלחות הן מיוחד כי הן נתנות לך לעצב את המציאות העסקית והאישית על פי החזון שלך. ג'נזים תמיד הייתה סביב המהות ולא סביב האין. תמיד האמנו

## האנזים החליפי של חברת ג'נזים לטיפול במחלה גושא

התוויה טיפולית רחבה המבוססת על 19 שנים של ניסיון בטיפול בחולי גושא, מחקרים רבים משתפים וידע מדעי מבוסס.<sup>1</sup>

### יעילות מוכחת:

- שיפור בכאבי עצמות ובמשברי עצמות.<sup>2</sup>
- שיפור צפיפות העצם עד להגעה לערכים הנורמליים באוכלוסייה.<sup>3</sup>
- שיפור באנמיה וטרומבוציטופניה והשגת ערכי היעד.<sup>5,4</sup>
- אפשר לחולי גושא איזות חיים נורמלית.<sup>6</sup>

### בטיחות:

- משמש לטיפול בנשים בהריון ונשים מניקות.<sup>7,8</sup>
- קבלת הטיפול בבית המטופל.<sup>6</sup>

**פלטפורמת הייצור:** ▪ מרבית התרופות, בהן מיוצר חלבון בהנדסה גנטית, מיוצרות בפלטפורמת ייצור זהה (למשל Herceptin, Epogen, Avastin).<sup>9</sup>

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. Jaypal et al. CHO Consortium: SBE Special Edition (2007), 40-47.



ג'נזים ישראל בע"מ

טל. 04-2222-1188 • ת.ד. סבא-כפר 44111 • [www.genzyme.co.il](http://www.genzyme.co.il) • [www.gaucher.co.il](http://www.gaucher.co.il)

## זה באנטיקה

מאת: ענת נוז – מנהלת טיפול בית

שלום,

שמי ענת עוז, רבים מהם מכירים אותי מותפקיidi מזה שנים כ"אחות גושא". אכן מזה כ- 15 שנים (למעט הפסקה קצרה) אני קשורה בצורה זו או אחרת למערך הטיפול הביתי בחולי גושא וברצוני לשתף אתכם בחוויות וברגשות שלי.



להיות אחות גושא זה משחו אחר זה

להיכנס לבתים, לחים ולפרטויות שלכם. זה להחות אתכם, את העצב והשמה, זה להיות חוליה מקשרת ביןכם לבין המרכז הרפואי והרופא המתפל במטרה למתענה לצרכים הרבים והמגוונים, על מנת לאפשר לכל אחד ואחת מכם אורח חיים רגיל ושמירה על איכות החיים.

במשך השנים הצעירתי בילדים אותם למדתי להכיר דרכם, אני מגיעה עם ארגז כלים מאובזר למCBCיר ברגישות, במסירות, בדיסקרטיות, ביכולת הקשבה, בגמישות ויצירתיות, ולא פחות חשוב במקצועיות וזרנויות. יש בו עוד הרבה כלים אך עלי' לקצר במילאים.

אני מאד אוהבת את תפקידי, כל יום בעבודתי טוענן בחובו הפתעה אחרת, אני נסעת כל יום מאות קילומטרים ונוהגת מנופיה של מדינת ישראל, משלבת כייף עם עבודה.

**במשך השנים הצעירתי בכלים אותם למדתי להכיר דרכם, אני מגיעה עם ארגז כלים מאובזר למCBCיר בראישות, במסירות, בדיסקרטיות, ביכולת הקשבה, בגמישות ויצירתיות, ולא פחות חשוב במקצועיות ודמינות.**

קצת על עצמי, אז כן, זה בגנים. אשתף אתכם בכך שלפני היומי אחות גושא אני בת לחולה גושא, כך שבhalbת אני יכולה להעיד על עצמי שאני שותפה גם לחוויות הצד השני של המתרס. נשואה באושר, אםא גאה לה- 3 ילדים מקסימים וסבתא לתינוק מדהים. גורה באוצר השرون.

אסיים בכך שבעל נתינה יש יותר קבלה ועל כך אני מודה לכל אחד ואחת מכם המאפשרים לי לחת ומותך כך, ככל הרבה לקבל.

תמיד אתכם, שלכם

## זכויות חולין גושא מטופלים

מאת: גיל פראן



מדינת ישראל מעניקה זכויות לחולי גושא מטופלים, בנוסף לטיפול חינם למי שנדרש לכך. קיימת שונות בין זכויות ילדים מטופלים למבוגרים מטופלים. העומתת ריצה מידע אודות זכויות חולין מטופלים ללא סיובכים נוספים (כמו מעורבות עצם ועוד). זכויות חולין אלו יש לבחון פרטנית.

### זכויות ילדים מטופלים

כל ילד (עד גיל 18) מטופל זכאי להכרה על ידי הביטוח הלאומי כ"נכיה" בשיעור של 100%. ההכרה מביאה לשורה רבה של התבות כספרות הכלולות - קבלת צבתת נכות מביתוח לאומי, הקלות במס הכנסה, הנחות בשיעורי ארונונה, בתשלומי טלפון (לחברת בזק בלבד), בתשלומי חשמל ומים ובפטור מתשללים עבור אגרת רפואי מקצועית ואגרת ביקור במכונים ובמרפאות חוות. שווי התבות מגיעה לאלפי שקלים בחודש. משפחה לה יותר מילד מטופל אחד זכאית, חלק מהגופים להגדלה בשיעורי התבות.

כל התבות מופסקות בהגיע המטופל לגיל 18 או בסיום שנת הכספיים לאחר מעבר גיל 18.

### זכויות מבוגרים מטופלים

מבוגר מטופל (חוליה "חדש" או יلد שבגר) זכאי לשיקום בלבד על ידי הביטוח הלאומי ואני זכאי לזכויות נוספות. לשיקום זכאי אדם, שועודה רפואית הביטוח הלאומי קבוע לו נכות רפואית בשיעור של 20% לפחות (לרוב קבוע לחוליה גושא נכות רפואית של 50%). השיקום המקצועי נועד לסייע לזכאים להשתלב בעבודה בשוק באמצעות הכשרה מקצועית והשמה בעבודה. השיקום ניתן פעמי אחת בלבד למטופל, כאשר התהילה הוא אישי ומתואם לאדם, לרצונותיו ולכישוריו. התהילה מתואם עם עובד שיקום בביטוח לאומי ובמסגרתו משלם הביטוח הלאומי דמי שיקום, שכר לימוד והוצאות עבודה ציוד לימודי, הוצאות נסעה ושכר דירה (קיימות דרישות לקבלת התבות ו מגבלות חלק מהתשלומים). אף השיקום יכול גם לסייע לזכאים להשתלב בעבודה בשוק העבודה הפתוח.

העומתת פרסמה שני דפי מידע המתארים את זכויות החולים ואת התהילה لكمתם. דפי המידע מבוססים על פרסומי הביטוח הלאומי ומשרד הבריאות, גורמים המטפלים בזכויות חולין וניסיון אישי של חברי העמותה. את המידע המעודכן ניתן למצוא באתר העמותה.

# אבחן גנטי טרומ לידתי וטרום השרשתי במחלת גושא

מאת: פרופ' אונה אלטרטוק

מאוחרים בהריון, אבל הסיכון להפללה כתוצאה מהבדיקה הוא רק 0.5% עד 1%.

אם הזוג ביצע את אחת מהבדיקות הפולשניות בזמן ההריון וgli-שהעובר ירש שני עותקים עם מוטציה גנטית (חולה), צפויות לו התלבטוויות לא פשוטות הקשורות להמשך ההריון. זאת מושם שכפי שצווין, חלק גדול מהאנשיים הנושאים שתי מוטציות (כיבור חולמים), כלל לא מבטאים את המחללה במשך החיים. גם אם יבטאו אותה יש ביום טיפול יעל למחללה. בעוד זה ניתן לומר שהטיפול אינו יעל באוותה מידת כל התסמינים של המחללה (למשל פחות יעל לפגיעה של עצמות, ריאות וכו'), וכן ביום הטיפול ניתן דרך כל שבועיים לפחות כל החיים.

דרך אפשרית למניעת התלבטוויות הקשורות להמשך הריוון כאשר מגלים שהעובר "חולה", הוא אבחן גנטי טרומ השרשתי לזוגות שיודעים שהם נשים של מחלת גושא לפני תכנון משפחה.

בתהילך זה מוחזרים לרוחם של האישה ורק עוברים שאינם חולמים במחלת גושא. דיקוק הבדיקה מאד גבוה, אך היתרונות של הריוון עם עובר שאינו חולה במחלת גושא בא במחיר של צורך בהפריה. בשיטה של אבחן גנטי טרומ השרשתי, האם צריכה לעבור הפריה חוץ גופית. שאיבת ביציות שעוברות הפריה על ידי זרע אחד של בן הזוג בתהילך של מיקרומניפולציה.

שלושה ימים לאחר ההפריה מכל העוברים שגדלו בשלב של 1-6-תאים, מביצעים ביופסיה של תא אחד שעוברת בדיקה גנטית. שיטה זו מקובלת ברוב העולם כטיטה למניעת מחלות גנטיות חמורות, ללא מרפא או הגורמות לפיגור שכלי. לגבי מחלת גושא שאינה נכללת באחת מהקטגוריות של מחללה חמורה לא מרפא, לא בכל ארץ ניתן לבצע את התהילך של אבחן גנטי טרומ השרשתי. לדוגמה מותר לבצע אבחן טרומ השרשתי לגושא בארץ אוסור באנגליה. בארץ אין רגולציה חד ממשנית ובבתי החולים בישראל קיימות וודאות אתיות שבוחנות כל מקרה לגופה. אם יש סיפור משפחתי ממשמעותי או מוטציות גנטיות מהסוג שצפוי לגרום לביטוי קשה של המחללה ולאחר יעוז שניינן

לזוג, לעיתים ניתן אישור לבצע אבחן טרומ השרשתי.

ליקידה של אבחן גנטי טרומ השרשתי בבית החולים שעריך צדק פנו 4 למשפחות, כולל עם סיפורו המשמעותי, המצדיק אבחן טרומ השרשתי למחלת גושא. לאחר מהמשפחות הייתה נשואות כפולה גם לטyi זקס וגם לגושא והוא זקוקים להפריה חוץ גופית בגלל בעיות פוריות ללא קשר לנשאות שלהם. נולדו 9 ילדים, ביניהם זוג תאומים. במשפחה אחרת נולד ילד אחד מתוק שלושה מוחזורים שונים.

לסיכום: יש חשיבות רבה לעוז גנטי לפני ההחלטה האם לבצע בדיקת סקר לגושא. אם שני בני הזוג ידועים כבר כנשים, יש צורך לשקל את כל האופציות והאפשרויות אחרות התייחסות להמשך גושא. ורואה בסיום בעזרת יעוז משולב של גנטיקאי ורופא מומחה למחללה.

מחלת גושא הינה מחלת גנטית הנגרמת מחוסר באנים בטה גליקוצריבורוזיד. המחללה מורשת בצורה אוטוזומלית רצסיבית. לכל גן בגוף שלנו יש שני עותקים (אחד מורש מהאם ואחד מורש מהאב). בקבוצה של גנים מורשים בצורה אוטוזומלית רצסיבית, כאשר קיים שינוי גנטי בשני העותקים של הגן, נגרמת מחללה. נשים הם אנשים בריאים אך יש להם סיכוי של 25% בכל הריוון ליד חולה במחללה שלאם נשים>.



יש חשיבות רבה לעוז גנטי לפני ההחלטה האם לבצע בדיקת סקר לגושא. אם שני בני הזוג ידועים כבר נשים, יש צורך לשקל את כל האופציות האפשריות ביום של אבחן טרומ לידתי או טרומ השרשתי בעדרת יעוז משולב של גנטיקאי ורופא מומחה למחללה.

מחלת גושא מסוג 1 נפוצה בקרב יהודים אשכנזים, נשאות למחללה ניתנת לבדיקה עוד לפני ההריון כחלק מחבילת בדיקות סקר שממציעים זוגות מומוץ אשכנזי. למורות ששיעור הנשאות למחללה גבוהה בקרב יהודים אשכנזים (1 מתוך 17 אשכנזים), היא לא מומלצת בבדיקה סקר על ידי איגוד הגנטיקאים בארץ מהנסיבות הבאות: חלק גדול מהנשים מوطיצה בשני העותקים של הגן לא סובלים מסימני המחללה במשך כל החיים. כמו כן, חלקם של האנשים שכן מבטאים את סימני המחללה, סובלים באופן קל יחסית. בנוסף, קיימות הימים שלוש תרופות יעילות לטיפול במחללה. זאת ועוד, מחלת גושא מסוג 1 לא מלוה בפיגור שכלי.

באופן עקרוני, לפני ביצוע בדיקות סקר, זוגות צריכים לקבל הסבר על משמעותן והשלכותיהן על ההריון. למרות זאת, לא מעט זוגות אכן בוחרים לבצע את הבדיקה לנשאות של מחלת גושא. זוגות שמוגלים בתחילת ההריון שני בני הזוג נשאים למחלת גושא עם סיכון של 25% לעובר חולה במחללה, עומדים בפני דילמה האם לבצע בדיקה גלאי מצבו של העובר או לא.

בדיקות שניתנות לביצוע ביום הבדיקה הן בדיקות פולשניות:  
1. בדיקת סייסי שליה מתבצעת בשבוע 11 להריון וכורוכה בסיכון להפללה עד 1%.  
2. בדיקה מאוחרת יותר שניתנת לביצוע היא בדיקת מי שפיר בשבועות 11-20. החיסרון שלו הוא שהוא מתבצע בשלבים יותר

## רשמיים מכנס EWGDD בפריז

מאת: גיל ברדה

התרופות – פרוטיליקס, ג'נזים ושייר (ע"י מדיסון) ואנחנו נציגי העמותה. ההרגשה הייתה כאשר כלו ערכנו כנס של העמותה במלון. נחתנו בפריז, ומשם נסענו למלון שבו נערכן הכנס ובו במטוס. השתכנו.

בערב, התכנסו כל אורייני הכנס מכל העולם לאירוע ערבי משותפת במלון. הממשלה הישראלית הייתה המשלחת הגדולה והמאפוארת מכלן. האורירה הייתה של חברים שלא התראו שנתיים. כולם מכירים את כולם משנים קודמות וגם נוצרו הכרויות חדשות של רופאים חדשים, עמותות גושא במדינות חדשות, נציגי חולמים חדשים ועוד.



בתמונה: נציגים מ- 35 מדינות (צילום- גיל פארן)

יום חמישי בוקר- 8:30 זה מתחילה... כל יום חולק לשישה חלקים, בכל חלק היו הרצאות ומצגות מקצועיות של רופאי המטולוגיה, אורתופדיה, חוקרים ועוד רופאים מומחים בתחוםויות שונות.

### בין הנושאים עליהם דנו הינו:

- גושא סוג 3.
- אימונולוגיה.
- אבחון וניטוח.
- הכרת המומחים.
- מחלות עצם.
- מחקרים רפואיים חדשים.
- מחלת פרקינסון.
- גישות לטיפול חדש.
- ארגון הגושא האירופאי.

### היא חברים,



ביוני השנה נסענו נציגי הנהלת העמותה (ו"ר העמותה יוסי כהן, גיל פארן,-DDI אוחנה וgil ברדה -אנוכי) לכנס ה- EWGDD בפריז. מה זה, בעצם, כנס ה- EWGDD, European Working Group on Gaucher Disease

מדובר בכנס דו שנתי של רופאים מומחים בגושא וחוקרים מכל המדינות ומכל סקטורי הרפואה השונים: דם, הדמיה, אורתופדיה, נציגי צוותי טיפול הבית של האחיות ועוד. בכנס מחליפים אינפורמציה ומצאים במצגות על ניסויים ומחקרים, שנערךו בנושא הגושא בשנתים האחרונים. לצד EWGDD מתקיים מפגש של ה- EGA (ארגון הגושא האירופאי European Gaucher Alliances) בו קבוצת נציגי הנהלות עמותות החולמים מכל רחבי העולם (אירופה בעיקר), נפגשים יחד לשנתיים לסייע מוחות על ענייני גושא. למשל: אופן התמודדות עם רגולציה של ממשות בזוגע לאישורי תרופות במדינות השונות, קשיים טכניים בקבלת תרופות, יחס חברות התרופות, חוסרים וניסויים אחד כוחות בתמודדות עם הגושא.

ה- EGA שותף בארגון כנס ה- EWGDD.

### קצת על ארגון ה- EGA המופלא

מדובר בארגון אירופאי, המאוחד (כיום) 34 חברים נציגי עמותות חולמים ממדינות שונות- אוסטריה, בולגריה, בוסניה והרצגובינה, בולגריה, דנמרק, אסטוניה, פינלנד, צרפת, גרמניה, יוון, אירלנד, ישראל (כמהן), איטליה, ירדן, לטביה, מקדוניה, מכסיקו, הולנד, נורבגיה, פולין, ליטא, צ'כיה, רומניה, רוסיה, סרביה, סלובקיה, סלובניה, דרום אפריקה, ספרד, שבדיה, שוודיה, אוקראינה, אנגליה וארה"ב.

למרות שהיא- EGA הנו ארגון אירופאי, ישראל חברה בו והארגון תמיד דואג לחולי גושא ולקבוצות מכל חלקי העולם.

ו"ר העמותה שלנו, מר יוסי כהן, מכחן גם כחבר בהנהלת ה- EGA. כבוד!

### מה היה בכנס ה- 10 EWGDD

הכל התחל בסדרה התעופה בין גוריון... ביום רביעי ה- 27.6.12, שעוט הבוקר המוקדם, הוא התמלא באנשי משפט הגושא מכל הארץ... רופאים מומחים מ- 3 מרכזים הגושא בארץ ("שער צדק", "רמב"ם" ו"תל השומר"), רופאים ואנשי צוות רפואיים העוזר (דם, הדמיה, אורתופדיה) של בתיה החולים, נציגי חברות

צריך לדעת שלא בכל העולם יש מימון של המדינה לטיפול רפואי עבור חוליה הגושא. דבר זה מחדד את הצורך בעמותה מגבשת, מאוחדת וחזקת שתשמור על האינטרסים ותיציג נאמנה את הדריכים והמטרות של חוליה הגושא.

בסוף היום האחרון הייתה הצבעה, שבה הוחלט היכן יתקיים המפגש הבא (שיתקיים ב-2014) המועמדים הסופיים לאירוע היי, בין היתר, רוסיה וישראל (ד"ר חנה רוזנברג ממרכז רפואי רביב"מ).

הרוב החליט --- ישראל (!) --- גאותו גדולה הציפה את לבנו. זהו נגמר ... לאחר דברי סיכום וחיבוקים, כל באירוע נפרד זה מזו וכל אחד חוזר למדינתו.

עברית, זו הייתה חוות מדיה. הכרתי עוד אנשים נפלאים ממשפחה הגושא העולמית, אנשים איתם אני שומר על קשר דרך דף העמותה בפייסבוק ודרךם אני מבין מה קורה במדינות השונות בנושא הגושא.

## חלק חשוב נוסף היה הצגת הפוסטרים

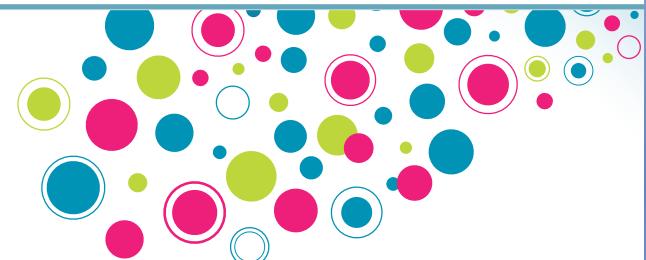
בתוך אולם גדול הוצגו פוסטרים גדולים וביהם תוצאות של מחקרים שנעשו על נושאים שונים שקשורים לגושא. 44 פוסטרים עם גרפים והמון אינפורמציה מחקרית.

כארוחה הכנס, נציג העמותה הישראלית, אצ'ין כי היו הרצאות מאוד מעניינות ומרתקות, כמוון שהיו גם הרצאות עם הרבה מינויים רפואיים, שפנו יותר לאוכלוסייה הרופאים.

בכנס פגשתי את סנה - בחורה צעירה ממקדוניה. את סנה הכרתי לפני כ-שלוש שנים, כשהנכנסה לדף שלנו בפייסבוק וכתבה שהיא גילתה זה עתה שהיא גושא והיא לא יודעת מה לעשות.

להורייה לא סיפרה מאחר רצתה להדגים. היא חשבה בזמןו שהוא היחידה בכל מקדוניה שיש לה גושא ושאין במשמעותה תקציב לשפר את התroxפה עבורה.

כיום, וסנה מובילה מאבק תקשורתי במקדוניה מול הממשלה ומציגת מספר חוליה גושא מדינתה. וסנה מקבלת טיפול מלא מהברית הטרופות אך רוצה לדאוג גם לחבריה שלא מקבלים טיפול.

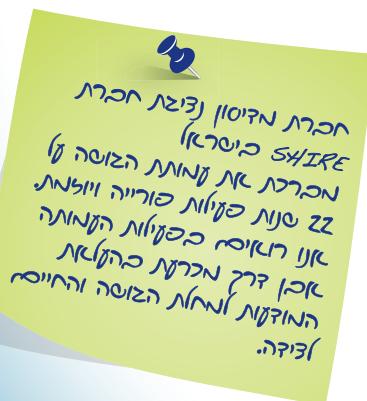


## חבר/ה יקר/ה

חברת מדיסון שמחה לעדכן על הרחבת מערכת טיפול בבית ושירות הלקוחות:

- מערכת טיפול בבית מורכב מצוות מטפלים מקצועיים ואMPIטי הנוטן מענה אופטימלי למטופל בביתו, במטרה לאפשר אוורח חיים רגיל ככל האפשר
- הטיפול ניתן בליווי ובנהנויות הרופאים המטפלים ממרכז הגושא
- הוצאות מגובה בשירות לקוחות האמון על משלוח הציוד הדרוש לצורך מתן הטיפול, בהתאם אישית לכל מטופל
- צוות המטפלים מעודכן באופן שוטף בחידושים הקליניים והטיפולים בתחום

אתכם תמיד  
צוות גנטיקה, חברת מדיסון



**MEDISON**

Delivering Innovative Healthcare

**Shire**

שרות לקוחות: 1-800-343-343  
عنوان עוז, מנהלת מערכת טיפול הבית 054-2190343, פתח תקווה, 49170  
כתובת: השילוח 10, ת.ד. 7090, פתח תקווה.

## הרין ולידה בנשים עם גושא

מאת: ד"ר מיכל שמחן

מנהלת מרפאות הרין בסיכון גבוה  
במרכז הרפואי ע"ש "шибא", תל  
השומרה



גושא הינה מחלת האגירה הנפוצה ביותר. בקרב יהודים אשכנזים שכיחות Type I מגיעה ל-1/900/  
1 וсхемיות הנשאות מגיעה ל-10/1.

מספר מחקרים עקבו אחר חולות גושא במהלך הרין. במסגרת בעבודות אלו נראה כי חומרת המחלת אינה מושפעת מההרין ומילידה, וכי מרבית הנשים עוברות את הרין ולהלידה ללא אירועים מיוחדים. השימוש באנזים במהלך הרין לנשים הנזקקות לו הינו בטוח ללא השפעות שליליות על העובה, והמחלה אינה מושפעת לרעה מההרין. הנושא העיקרי עליו יש לתת את הדעת במהלך הרין בנסיבות מחלת גושא הינו הפן המטולוגי. הפרעות המטולוגיות הינן הסימן השכיח ביותר בחולי גושא. כמחצית מהחולים סובלים מאנמיה, מעלה שליש סובלים מטרומבווציטופניה וחלקים יזדקקו לעירוי דם במהלך חייהם. הפרעות המטולוגיות נובעות בעיקר מהגדלת תחול ובונוסף בעיה בתפקוד טסיות ואף חסרים בפקטור קריישה.

**השימוש באנזים במהלך הרין לנשים הנזקקות לו הינו בטוח ללא השפעות שליליות על העובה  
ומחלה אינה מושפעת לרעה מההרין.**

תקופת הרין ובמיוחד הלידה הינה תקופה בחיי האישה אשר צפואה לדימום יותר מאשר בתקופות אחרות בחיים. עבודות שונות הראו נטייה לדימומים במהלך השלישי הריאון וכן שכיחות גבוהה של טרומבווציטופניה ואנמיה. בין הנשים שלדו הן בניתוח קיסרי והן בלידה רגילה חלק מהנשים נזקקו למנות דם לאור דימום חריג במהלך הלידה או לאחריה. לפיכך יש מקום לביצוע מעקב צמוד אחר רמות טסיות וכן תפקוד טסיות במהלך הרין על מנת לאתר את אותן נשים עם ספירת טסיות נמוכה או תפקוד טסיות לKOI טרם הלידה, ולהעירך מבעוד מועד ללילה. ב佐ורה כזו ניתן למזער את הנטייה לדימום ולטפל בדימומים במהירות במידה ויפיעו. כמו כן רצוי מאוד שנשים הרות הסובלות מגושא יבצעו מעקב הרין במסגרת המודעת לדגים המיוחדים של המחלת במהלך הרין ואשר תוכל להיערך כראוי מבעוד מועד לקראת הלידה.

## מהפורים

הודעה חדשה

**נושא: שאלת בנווגע לגושא והрин**  
האישה בהריון נמצאה כנשאית גושא.  
הבעל לא נשא.

מה זה אומר מבחן העובר?  
יש לי סיכוי למחלה?  
לנשים?

והאם הילדים גדולים (בריאים) נשאים?

### תשובה: פרופ' זימר

מחלת גושא הינה מחלת תורשתית אוטוסומלית רצסיבית, כלומר – כדי לפתח מחלת העובר/התינוק/הצאצא חייב לקבל מכל אחד מהוריו את הגן עם הפגם.

אם האמא נשאית של הגן והבא לא – הרי שאין אפשרות לפתח מחלת גושא לצאצא אלא מדובר בסיכון של 50%, לצאצא/ית להיות נשאי/ת ו-50% שלא יהיה מצב של נשאות, (בלשון החרדים – "נק").

הבעיה היחידה שעיליכם לברר היא אם אמין ברור שהבעל אינו נשאי; על מנת להיות בטוחים במאט האחוזים דרשו בדיקת ריצוף הגן של האבא (זה לא אומר שאני ממליץ לבצע, רק שחשוב שתתדי שקשה לשலול מצב של נשאות באמצעות בדיקת 6 מוטציות בלבד – כנהוג במרבית המעבדות הגנטיות בארץ – או בבדיקה פעילות האנזים, שהיא השיטה המועדף לאבחנה של מחלת גושא אבל אינה שוללת מצב נשאות).

## ברכות אויחולים

### לענת עווד

מנהלת טיפול בית גושא



### להולדת הנכבד גל

### ליעל עדיני

חברת וועד העמותה



### להולדת הנכבד שני

### LAGIL FARON

חבר וועד העמותה



### על גיוס הבן עידן

## "סיפור אישי"

מאת: בת-חן עשור



מייד לאחר 3 חודשים כבר חשתי בשינוי - השיפור היה ממשמעותי  
ולמעשה קיבלתי את חיי בחזרה ו חוזרתי לפקד כאما במשפחה.

**לסיכום, הרין ללא טיפול אנדימטי היה הרבה יותר  
מסובך, חשתי הרבה פחות טוב, הלידה הייתה לחוצה -  
מחשש לאיבוד דם מסיבי, כמו כן התאוששות, החזרה  
לשגרה [בנסיבות הדם ובחיים בכלל] הייתה איטית  
באופן ממשמעותי.**

בעקבות כך, להריון השלישי הייתה מוכנה - המוגלובין יציב יחסית,  
טסיות נמוכות אך בטוחה התקין. ההריון החל באופן קל הרבה  
יותר. תשעת חודשי ההריון עברו תחת עיניהם הפוקחות של צוות  
מרפאות הרין בסיכון וצוות מרפאות קריישה בבית החולים "תל  
השומר".

במהלך ההריון - מייד חשדתי כי מתחילה הידרדרות וירידה  
בالمוגלובין, הוכפלה כמות האנזים מהכמויות הרגילה והטיפול  
ניכר גם הפעם. אומנם אפידורול עדין היה מחוץ לתוחם, אך חדר  
הלידה ומחלק הלידה היו רגועים הרבה יותר - כתע לא היה צורך  
בחכנות מיוחדות לחדר הלידה.

לסיכום, הרין ללא טיפול אנדימטי היה הרבה יותר מסובך,  
חשתי הרבה פחות טוב, הלידה הייתה לחוצה - מחשש לאיבוד  
דם מסיבי, כמו כן התאוששות, החזרה לשגרה (בנסיבות הדם  
ובחיים בכלל) הייתה איטית באופן ממשמעותי.  
 הטיפול לא היו השפעות שליליות על הרין אלא רק חיבויות  
והבדל ניכר באופן ממשמעותי ביתר.

ashma@one1.co.il

בת-חן  
batchen@one1.co.il

**תודה מיוחדת**  
**לפרופ' אריזמן**

על שמקדים מזמן ומרצו  
لتobot העממתה וכן על  
תרומותיו הכספיות הנדיבות.



שמי בת-חן עשור, אני אמא לשלושה  
בניים מקסימים. חולת גושא  
ומטופלת מזה שלוש שנים.  
חשיבות לי לשף אתכן, נשים בעיקה,  
בהבדלים המשמעותיים בהריון עם  
טיפול אנדימי או בלעדי.  
כדי שאוכל להסביר לך את הסיפה,  
אתהיל מההתחלתה.

במשך החיים שלי לפניי, הייתה ללא טיפול עם תופעות לוואי  
ריגילות ומוכרות - בעיקר אנטיה חריפה עם נטייה בולטת למספר  
טסיות נמוך ועייפות.

במהלך ההריון היתי בעיקר עייפה מאוד עד לכדי תשישות,  
כמו כן הייתה נשמרות הרין משכבות מוקדמים ביותר ובסבלתי  
מהתעלפות חזרות. בשל רידעה חזקה במספר הטסיות שלי,  
לקראת הלידה עברתי בדיקות מקיפות הקשורות לкриשת  
דם. תוצאות הבדיקות הגיעו אוטי במתן אפידורל בלידה, لكن  
הlidot עברו ללא אפידורל.

לא פעם עלה נושא הטיפול, אך שלلت אותו על הסוף.  
במהלך ההריון השני - בכל פעם שביצעת בדיקות דם - חלה  
ירידה ברמות המוגלובין, הטסיות וכדוריות הדם. פרט למנוחה-  
לא קיבلت ה�性ה או טיפול רפואי.

לקראת הלידה השנייה, קיבלתי הנחיות מסוימות ממרפאת  
קריישה (המטלוגיה) עבור חדר לידה- הערכות של מנות דם  
והסבירים על דימומיים/סיבוכים אפשריים (לשם חילוף הלידה עברה  
בשלום - ללא אפידורל).

לאחר לידת בניי השני, חשתי בכabi עצמות חדים בעיקר בשורש  
כף היד עד לכדי מוגבלות קשה בתנועות הידיים, לבסוף נזקקתי  
לקיבוע כל וחבישה.

התאוששות מההרין הייתה קשה ולא הצלחתי לחזור לעצמי.  
הعيיפות והתשישות הובילו אותי למצב קצה חמורים (הירדמות  
לא שליטה - גם בננהיג). העייפות מסביב לשעון הפריעה  
לי מאד והגבילה אותי בעבודה ובטיפול בשני הילדים, סיוע  
המשפחה היה בלתי נמנע והגעתי למצבים בהם היתי ישנה  
בעבודה (כדי לא להירדם על הרגה בדרך הביתה), נחה בבית ורק  
אחר כך - מבצעת פעילות עם הילדים.

מצבי הנפשי נפגע גם הוא בעקבות ההידרדרות הרופאית ולבסוף,  
בעצת פרופ' זימרן, התחלתי לקבל את הטיפול האנדימי.

## הכנס ה- 18 של העמותה

מאת: יעל עדיני



של העמותה, על פועלתו הברוכה במשך שנים רבות למען המטופלים. פרופ' כהן פרש לגמלאות, אך ממשיך להיות יועץ למרפאת גושא בבי"ח בלינסון. הודיעו גם למך זאב זליג ולמר ישראל לב מוחברת ג'נזים שתרמו שנים רבות בעבודה מאומצת ובהרבאה אהבה ורצון טוב לחולי הגושא במסגרת עבודתם ופרשו לאחרונה מוחברת.

**כפי שפרופ' זימרן הדגיש בהקדמה, החלק הארי של התביעות היה נגד רופאים שלא הצליחו לאבחן או לא טיפול נכון. למעשה, הבעיה היא שרופאים רבים אינם מכירים את המחלות ואינם יודעים לטפל בה. לטובתנו, נכון יהיה שכל אחד מאננו ישמש בכל הזדמנויות "שגריר" של גושא. התביעות הציגו בפנינו והדגישו את החובה של כל אחד מאננו לדרש טיפול浑身. אם נדמה שהגענו לרופא ולא קיבלנו מענה לבעיה יש להתעקש ולהמשיך לרופא הבא עד לפתרון משכיע רצון.**

בן כהן הציג רשמיים מכנס צעירים חולין גושא בגרמניה, שם ייצג את העמותה. חשוב היה לדעת שמצוינו בארץ, חסית למקומות אחרים בעולם, מבחןת אספקת תרופות הוא מצוין. הערב הסתיים במצב רוח מרומם עם שירים שמחים בהפקת והנחתת מר שייקה שניצר ובליווי מר אורלז צ'רטוק.

בכנסים שלנו אנו נעצרים במתנדבים שמקדישים לנו זמן מחשבה וידע מקצועי. הפעם השתתפנו עורכי דין מומחים לרשותן רפואי: עו"ד רויטל נבות גולסקא, עו"ד安娜 רייף ליגוזה, עו"ד ליור אופריכט ועו"ד יורם פולצקי שעוסק במקרים משפטיים מדיעים. לטובת הכנס התנדבו לשתף אותנו בתביעות יוסף טיקולסקי, רוד מליק ויוסי שפירא. אנו מודים להם על כך. תודה מיהודה למר משה קולקר שמלווה אותנו בשנים האחרונות בהפקת הסרטים ובהכנות הכנס.

שלכם באהבה,  
יעל



### איחולי החלמה

**לפרופ' איה אברמוב**

איחולי בריאות תקינה וארכיקות ימים

אוהבים אותו מאד

העמותה הישראלית לגושא וכל משפחת הגושא!

הכנס ה- 18 צפוי היה להתקיים ב- 22.11.12. אבל הצפוי לעיתים משתנה והפעם היה זה מבצע "עמוד ענן" שהפר את התוכנית. חלק מהחברינו היו מגויסים ואחרים היו נתונים תחת מתקפת טילים. בנייני עזריאלי לא נחשבו באותו השבוע לאסטרטטיביים ביותר ולא הייתה לנו ברירה אלא לדחות.

השנה התקדנו בנושאים בעלי חשיבות מעשית. מר יוסי כהן יו"ר העמותה פתח בסקירת הפעולות של העמותה בשנה החולפת. גיל פארן בדק בסודיות את זכויות חולין הגושא והוציא מזכרים מפורטים עם מידע והנחיות שעשויים להועיל לרבים מאננו. ד"ר חנה רוזנបאום הציגה את ועדת גושא החדששה שמורכבת, לשמהנתנו, רפואיים מומחים שייעמידו תמיד את טובת החוליםים בראש מעיניהם (לא ציניות).

החלק השני של הכנס, בהנחתת עו"ד דורית לוי טילר שעסוק ב"גושא במשפט", הביא תמונה מצב על סוגיות משפטיות שהלkan עדין נידונות בבית משפט. כפי שפרופ' זימרן הדגיש בהקדמה, החלק הארי של התביעות היה נגד רופאים שלא הצליחו לאבחן או לא טיפול נכון. למעשה, הבעיה היא שרופאים רבים אינם מכירים את המחלות ואינם יודעים לטפל בה. לטובתנו, נכון יהיה שכל אחד מאננו ישמש בכל הזדמנויות "שגריר" של גושא. יהיה שכל אחד מאננו ישמש את החובה של כל אחד מאננו לדרש טיפול浑身. אם נדמה שהגענו לרופא ולא קיבלנו מענה לבעה, יש להתעקש ולהמשיך לרופא הבא עד לפתרון משכיע רצון.

כל השתדרות עדיפה כМОון על הצורך לפנות בסופה של דבר לבתי משפט מפני שהמענו מפני עורכי הדין שהתנדבו להסביר עד כמה החוק מסובך ובלתי צפוי. עם זאת, כל מי שחש נגעה יכול למזער את הנזק אם יפנה לעורכי דין מומחים לנושא. הרעיון החשוב הוא לא לאבד תקוות ולא לזותה.

פרק ההולדת בעוללה, שהוא נושא רפואי ATI ומשפטי מורכב, עלה בבית המשפט בהקשר עקיף לגושא. זו הייתה הזדמנות להציג גם כאן פן משפטי מסווב ולהסביר, כפי שד"ר חגיית בריס ציינה (וכפי שמקובל על רפואי הגושא) שגושא, בעיקר בנסיבות הקלה, לא מקובל כUIL להפללה וקיים גם התנגדות להכניסו לסל הבדיקות הגנטיות טרום הרינו או טרומ לידה. י"ר העמותה, מר יוסי כהן, הודה בשם העמותה לפרופ' איאן כהן שטיפול במסירות בחולי הגושא והשתתף באופן פעיל בכנסים

## 50 עמותות גושא בעולם!

סרביה	הודו	אוסטריה
פולין	הולנד	אוסטרליה
פינלנד	הונגראיה	אורקראיינה
פרגואה	ונצואלה	איטליה
צ'ילה	יוון	אירלנד
צ'וסלובקיה	יפן	אנגליה
צ'רפת	ירדן	אסטונניה
קולומביה	ישראל	ארגנטינה
קוריאה	לבניה	ארצות הברית
קנדה	ליטא	בלגרניה
קפריסין	מקדוניה	bosניה-הרצגובינה
רומניה	מקסיקו	בלגיה
רוסיה	נורבגיה	ברזיל
שוודיה	ניו זילנד	גמיהika
שווייץ	סלובניה	גרמניה
	סלובקיה	דנמרק
	ספרד	דרום אפריקה

## איחולים לגושיתון 2012

אבא שלי קיבל את הגושיתון והתרגש  
כਮון שכל היקירים לו התרגשו יחד איתו  
תודה רבה  
א.ש.

רציתי לבקר אתכם לכבוד יציאת הגילון החדש של הגושיתון. העיתון  
מאוד מרגש מפרסים מפורטים ומכל כל כך הרבה מידע רפואי במקביל  
למיטב חוות מהנתנות אישיות. אין ספק שעבודתכם ביצירת  
העיתון מבורכת ותורמת מאוד לאוכלוסיית חולן הגושא בישראל.  
קראיתי ונחניתי  
ישר בח!!  
איזה מזל גדול יש לחולן גושא בישראל שיש לכם אתכם....  
מ.ן.

אני מסתכלת בתענווג בגושיתון החדש.  
התכתבתי ברגע עם גול, אמרתי לו שזה הגילון עם הכי הרבה מידע  
חדש וכותבות שהיא עד היום. מאוד אוהבת בהם ובעובדה הקשה  
שעשיתם,  
כיף לי שאני חברה שלכם!!  
ש.ש.

גושיתון 2012 הוא יפה ואובייקטיבי!!! לא מסתיר מידע  
ת.

## מבזקי גושא...

עדת סל הבריאות של משרד הבריאות אישרה בסוף שנת 2012 את הכנסת תרופת האלייליזו של חברת פרוטליקס לסל הבריאות.

התרופה מצטרפת לתרופת הסרזים של חברת ג'נזים ולתרופת הויפריב של חברת שיר שהוכנסו בעבר לסל הבריאות.

הימצאות שלושת הטיפולים המאושרם לשימוש בישראל בסל הבריאות, מאפשר לרופאים ולחולמים להתאים את התרופה המתאימה ביותר לטיפול בכל אחד מחולי הגושא בארץ.

## מרפאות גושא בארץ

המרכז הרפואי "שער צדק" - ירושלים  
פרופ' ארידימן  
טלפון: 02-655-5143

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

המרכז הרפואי "בלינסון" - פתח תקווה  
דר' חגית בריס  
טלפון: 03-7522-937

## תודה

כל תרומה, קטנה או גדולה, מסיימת להמשך קיומנו.  
אנו מבקשים להודות לכל הידידים והתרומות על  
נדיבותם ועל הסטייע שהגיאשו לעמota.

לעמותה הישראלית לגושא אישור ממשתתת העניין  
תרומה לפי סעיף 46 (א) לפוקודה, עמותה רשומה  
מספר 580186161  
תודה!

בלוג חדש ברשות!!

## החיים עם גושה – הבלוג של אורלי

מאת: בת-חן עשו

מאחוריו הדלק שקיבלה אותה, הסבירה שהם מספקים את השירות הזה עבור מופחתת הגושא בנוסף לקבלת עשרות הילדים וההורם שלהם שראיתי במקום אותו זמן.

היא מסרה לי טופס עם מדבקות מקודדות ואמרה לי לגשת לחדר 24. ניגשתי – שם קיבלה אותי אחות חביבה שאמרה לאחות אחרת, ברגע שאמרתי לה שהפנו אותה ממרופחת הגושא, לבצע את הבדיקה הרגילה. שאלתי מהי הבדיקה הרגילה והיא ענתה לי בדיקת גובה ומשקל, לחץ דם ולקיחת דם.

פנטסטי. רק הגעת, לא מספיקה לומר ג'ק רובינסון, וכבר דוקרים אותי במחט, איזה כייף!

האמת, זה לא היה נראה כל כך, הבנות בחדר 24 היו סופר נחמדות אליו והאחות שלקחה ממני דם הייתה מאוד עדינה. באמת, לא צינית עכשוויכו בכלל.

...כששימתי עם 'הprobe' הרגילה', הן שלחו אותי בחזרה לקומה 5 לאחר שאמרו לי שעכשוויכו אני צריכה להגיע לمعין ולבצע בדיקת אולטראסאונד, אקו-לב וצפיפות עצם.

"...בэн הכל יצאתי מכל היום הזה בהרגשה יחסית טוביה הרבה יותר מזו שהיתה לי כשהייתי אותו. הופתעת וլטובה מההתנהלות המאוד מסודרת של מרופחת הגושא ושאר המחלקות בהן ביקרתי בבייח שערוי צדק. גם בהתחלה, כשהתבקשתי להסדיר את נושא התשלום דרך טופס 17 במרופחת הילדים בקומת השמינית – למורות הרעש וההמולאה, ניתן היה לראות שכל אחד מהילדים קיבל את מלאה תשומת הלב מהצוות הרפואי במוקם. מולטי טסקיניג במייטבו."

כמו כן, מאד אהבת את העבודה כי לא הייתי צריכה לחכות יותר מדי זמן בין בדיקה לבדיקה. אני לא יודעת אם זה הקשור ליום בו זומנתי או לא, אבל עצם העבודה שלא חיכיתי ולא היה ولو רגע מיותר בו יכולתי להיכנס למתח ו/או לחדרה בעקבות כל היום הזה, הייתה מאוד משמעותית בעיני. הסבלנות והאדיבות של הצוות הרפואי בכל המחלקות בהן ביקרתי, ללא ספק תרמו רבות לתוחשת הרוגע והביטחון ביידיעה שאני נמצאת בידיהם של אנשים אשר באמת יודעים את העבודה שלהם".

חוויות נוספות מבדיקות צפיפות העצם והאקו לב ניתנים לקרוא בבלוג של אורלי:

<http://livingwithgaucher.wordpress.com>

לפני מספר חודשים גילתה אורלי (34) שיש לה גושא, בעקבות הגליוי המפתיע החלה אורלי לכתוב בלוג ברשות על הגילוי החים וההתמודדות.

הבלוג כתוב בצורה נעימה, מושכת את העין ומרתקת. לעיתים אף מעלה חיקך כאשר מתארת את הבדיקות שביצעה כדי לגלוות את המחלת.

מקווה שגם על פניכם יעלה חיקך בעת קריית קטועים מתוך הבלוג המקסימים הזה.

"...אתמול, מצוירת באינספור תוצאות של בדיקות דם, אולטראסאונד, ניירת מקופת החולים ומכובן, הփניה, הגעתி ביחיד עם אמא למרופחת הגושא בבית החולים שערי צדק בירושלים. הדרך לשם לא הייתה מסוימת מדי הودות לאפליקציות המפות החברתיות שיש לי באיפון (ואם יש לכם סמארטפון, אתם בטח יודעים بما מדובר). לאחר והגענו נורא מוקדם – שעה ורבע לפני הזמן שנקבע עבורי – ישבנו לאכול ארוחת בוקר בקפיטריה שהיתה ממוקמת בקומת הקרקע, שיוטר מאוחר התבגר לנו שזו קומה וביעית חחת. ...."

במהלך כל השעה הזאת רק דיברנו, בעיקר על עצם העבודה שהיא אמי סופסוף קיבל תשובות לגבי המחלת, אפילו נכנסתי לפיסבוק דרך הטלפון ומצאתי שם את הרופא עמו אני עתידה להיפגש, פרופ' ארי זימרמן. לא יודעת מה אתכם, אבל אני תמיד עורכת חיפוש על אנשים שאני פגשתי לראשונה, בין אם בגוגל או בפייסבוק, וכשמצאתי אותו בפייסבוק, מחשבה אחת עלתה לי בראש – הוא נגיש ואהבתني את זה. זה אומר המון על בנאדם במעטם כמו של פרופ' זימרמן אישר מאפשר למטופלים להתחבר אליו דרך הפיסבוק..."

"...הגענו למשרד, אבל המקום נראה שומם מעת. השילוט הוביל אותנו לדלתות חומות אשר הביאו אותנו למסדרון ארוך. לצד שתי הדלתות היה שלוט שאמור גושא, אז שיערנו לעצמנו שזה המקום ואולי בഗל שהקדמנו המון – עוד אין אף אחד. אז חיכינו קצת. כמה דקות לאחר מכן ריאנו שכמה אנשים נכנסים פנימה, אז אמא אמרה לי לבדוק מה קורה. נכנסתי והפעם המשכתי במסדרון עד שהגעתי לדלת פתוחה של המזוכירה של פרופ' זימרמן, אשר בקשה ממי להסדיר את נושא התשלום (טופס 17) אצל המזוכירה הרפואי במחלתת רפואת הילדים בקומת השמינית. זה נשמע לי קצת מוזר, אבל כשגעתי לשם, הגברת

# סיוור בפרוטליקס

מאת: בת-חן עשור

עברנו מبعد לדלת ולכשהיא נסגרה נפתחה דלת נוספת (כן, ממש כמו במתחם האריות בספארי) משם החל תהליך הלבוש - כל אחד קיבל חולוק וכובע כMOVEN, בנוסף לבשנו מגני נעלים (כפפות חד פעמיות לנעליים) כדי לא להכנס גרגר אבק חיליה, لكن על המגנים לבשנו שכבה נוספת של מגנים. בKİZZOR, התחסינו מכף רגל ועד ראש באמצעות הגנה.

בקו הייצור התרשםנו מօפן גידול תא היגוז, הטיפול המשורר להם "זוכרים" הגורים שלו ווכיצד נשמרת השבת בעת הקצר שלהם. את הביקור שלנו ליווה החוזה, הממציא והמפתח יוסף שאלאטי אל, אשר הקסים אותנו בסיפור ובקשיהם שעמדו מולו במהלך התהילין.

אנו רוצים להודות לחברת פרוטליקס על האירוח ולאחל לה הצלחה בהמשך.

כחול מפעילות העמותה, אנו שומרים על קשר הדוק עם חברות התroxופות. כמובן, אנו מאמינים שקשר עמוק גם לחולים וגם לחברות עצמן לקבלת משובים ושיתופי פעולה מול החולים.

בשנה האחרונות הצטרפה חברת פרוטליקס, הישראלית, באופן רשמי לייצור ושיווקות התroxופה למחלות הגושא.

כנגזי החולים, חברי ועובד העמותה, הזמננו לסיוור במפעל הייצור של האנזים החדש.

נחשפנו לסיפור העומד מאחורי הייצור, לתהליך "ההריון" הממושך שלא עד לכדי "יציאה לאויר העולם". שמענו הסבר מרתוך על הקשיים שעמדו בפני מציאת התroxופה, משמעות הפתרון ואופן הייצור המורכב מאוד.

במהלך הביקור הגענו ממש לקווי הייצור, חוות מרתתקת בפני עצמה. הליך ההכנות טרם הכנסהuko לקו הייצור היה מאוד מורכב.

חברת פרוטליקס פיתחה טכנולוגיה ייחודית לביטוי חלבוניים בתאי צמח הגדלים בתרבית (ProCellEx<sup>®</sup>), אשר יושמו לטיפול רפואי.

התroxופה המוביילה של החברה, המיועדת לטיפול במחלת גושא, אושרה במאי 2012 ע"י FDA לשיווק בארה"ב, ובسبטמבר 2012 התroxופה אושרה בישראל.



**PROTALIX**  
Biotherapeutics

info@protalix.com | www protalix com  
טלפון: 00102890-04 | פקס: 04-9889489  
הטווינית 2, פארק החדש כרמיאל, ת.ד. 455 20100

לעומת פולו: זילוף

## העמותה הישראלית לגושא - דיוור

העמותה הישראלית לגושא מזמין אותך לzystת הדואר האלקטרוני שלנו. מיועד לחולי גושא, לבני משפחה ולכל מי שמתעניין (למשל, בעקבות ביצוע בדיקות גנטיות). מטרתו היא לענות על שאלות במגוון תחומיים, רפואיים ואחרים. כמו כן נעה נושאים שונים לדין לצורך הגברת מודעות, החלפת מידע וקידום עניינים שונים החשובים לקהילת חולדי הגושא. أنا מלא את הטופס המצורף, ונשאיר אותך מעודכן בנושא הגושא.

### פרטים אישיים:

שם מלא: .....

כתובת .....

טלפון נייד: ..... דוא"ל: .....

### אני מתעניין ב:

- שאלות רפואיות ותשובות מהצוות הרפואי של חברי התרופות.
- הודעות לתקשורות של חברות התרופות.
- מידע והזמנות לכנסים שעורכת העמותה בנושא הגושא.
- סקירות על התפתחויות בתחום הגושא.
- אני מאשר קיבל חומר מהעמותה הישראלית לגושא.

\*הריני מצהיר בזאת כי הפרטים שמסרתי לעיל לעמותה הישראלית לגושא, ובקשתי להציגם לשירותים שלמעלה נעשה מרצון ובהסכמה החופשית. הריני מסכימ בזאת כי האמורים לעמותה הישראלית לגושא ו/או מי מטעמה לצורך פעילותה השוטפת, באמצעות דיוור ישיר מייל, SMS ופקס. כמו כן, הריני מסכימ בזאת כי הפרטים, כולל או חלקם, יוחזקו במאגרי מידע ממוכנים או אחרים, בעמותה הישראלית לגושא ו/או באחד או יותר מהארגוני האמורים. מטרות מסירת הפרטים ואחסנתם במאגרי מידע כאמור יהיו כמפורט לעיל.

יש לשלוח לפקס: **04-950-4403** או בדו"ר אלקטרוני לכתובת: **info@gaucher.org.il**



## הצעת חוק מחלות יתרומות

אף במדינות אחרות דוגמת יפן, אוסטרליה, ומדינות האיחוד האירופי. המנגנון העומד בסוד הסדר זה, הוא ליזור העדפות ותמריצים לייצרני התרופות ויבואני התרופות היטומות בדרך של הטבות מס, מענקים, עדיפות וקדימות בכל הקשור ברישום התרופות בפנקס התרופות, הענקת בלעדיות לשוק לתרופות מסויימות וכדומה. הצעת חוק זו מצטמצמת בהענקת תמריצים לנוגעים אך ורק לרישום התרופות בפנקס התרופות ובבלעדיות לשיווק כאשר מנגנון המימון (ኒכי עולות) דומה למנגנון שקיים בחוק בפיתוח בריאות ממלכתי עבור מחלות קשות.

במדינת ישראל קיימות קבוצות חולמים במחלות נדירות (כדוגמת מחלת ניון שרירים (A.L.S), מחלת גושא, תסמונת טורט וכיוצא בזה). היהות ומחלות אלו אין שכיחות, ומספר החולים שיצרכו כל תרופה כאמור הינו זעום, אין לייצרני התרופות שיבואני התרופות כל תמרץ כלכלי לפתח תרופה, או לייבא או לשוק תרופות עבור מחלות אלו.

הצעת חוק זו מאמצת הסדר תחיקתי אשר הוחל לראשונה בארה"ב (The Orphan Drug Act – 1983) ואשר אומץ

## כנס גושא לצעירים בגרמניה

מאת: בן כהן



ועוד בשלב מוקדם כל כך... השעות נקבעו ועל אף הקור ששרר בחוץ החל הקרח בינו, המשתתפים בכנס, להפשיר. מבعد למעטה הקרח שנסדק החלו לצוץ סיפורים מדהימים ומופלאים, על סיורים של חולים שלא זכו לטיפול נאות בזמןן, על חולים שנאבקים על קבלת הטיפול עברו חול הוגשה במדינותיהם, בשעה שהמשמעות הולכת ונהיית מורכבת יותר עקב החמרת המשבר הכלכלי הגלובלי.

**כמה חצי הocus שלנו, חול הוגשה בישראל, מלאה, גם ברמת הידע וגם ברמת הטיפול וזמןותו לאלו שזקוקים לו.**

סיפורים אלו ובנוספ' סיפורים על הסתרת דבר המחלה במקומות העבודה, מחשש לפיטורים, ואף מבני זוג מחשש לתגובתם (ה꼰ונוטציה של מחלת תורשתית יכולה להיות לא קללה למי שאינו מכיר את פרטיה), גרמו לי, חרף מבול הרקטות שהוסיפו לנחות בסביבת ביתי ועמן מבול ההודעות שהחלה נוחחות על המכשיר הסלולארי שלי בסיווע כל אמצעי מדיה אפשרי, לראות עד כמה חצי הocus שלנו, חול הוגשה בישראל, מלאה, גם ברמת הידע וגם ברמת הטיפול וזמןותו לאלו שזקוקים לו.

כמובן שיש עוד דברים רבים לעשות: המחקר הולך ומתפתח ויש צורך להיות בעקבם גם במקרה חוסר תסמינים כמו זה שלו (מכה על חטא בשורות הללו), יש צורך מתמיד בהגברת המודעות וכן בהמשך המאבק בנושא הבתווחים הרפואיים הפרטיים.

בעיקר יצאתי מהכנס בתחשוה שהשימוש על האנטיליגנזה הגבואה המאפיינת את חול הוגשה לא היו מוגזמות (פגשתי צעירים רבים העוסקים במגוון רחב של מקצועות מדעיים וטכנולוגיים, גם אלו שטרם מצאו את ייעודם המוצעוי היו אנשי שיחה מרתקים למדי) ושבאוף כלל אין לנו חול הוגשה במאלה להתbiasish!

עמוס חוותות שבתי ארצה. פטריות העשן שככו ואיתן מבעץ "עמוד ענן" העונת המכירות בקריסטמס הייתה הטובה ביותר בימים האחרונים, הדאגות שככו והקשרים עם חברי מהכנס התהדקנו.

כל שנותר לי הוא להוסיף תפילה קטנה: שנדע שנים שחוונות מגשם של פצצות וטילים, והכי חשוב שנניה בריאים!

אמצע נובמבר של כל שנה מתאפיין אצל תמיד בדכדוך כל של תחילת החורף ובחששות מובנים, ערבות פתיחתה של עונת המקרים של הכריסטמס בעולם הנוצרי וזאת עקב עיסוקי כמגדל, אורי ומשוק של רימונים לשוק העיד הזה.

אמצע נובמבר הנוכחי היה מלא בחששות כבדים יותר, עקב המשבר העולמי המחריף ופתיחתו של מבעץ "עמוד ענן" בעזה עם ההתקנות באחמד ג'עברי רמטכ"ל החמאס, בדיק באמצע נובמבר. הוסיף לאלה את פטריות העשן שהחלה צצות מעל בית האזיה שלו, הנמצא במושב אביגדור, עקב "גשם" הגראדים וטילי כיפת הברזל ששוגרו לעברם, ואת הידעה שלושה אזרחים קיפחו את חייהם בזמן שצפו בפטריות הללו (בדיקות כפי שעשינו עובדי ואנוכי באותו היום) במרחב 2 ק"מ ממוקם עבודתי ומגוריו.

רצף האירועים, ההזוי, המזוכר מעלה, הגביר את חששותי העונתיים ובשילוב העובדה שנקבעה לי טישה למחרת בبوكר לפרנקפורט, גרמניה, לכינוס של צעירים חול הוגשה גרם לי להעלות תהיה ביני לבין עצמי בנוסח: "למה אני צריך את זה?".

חמש עשרה שנים קודם לכן נולד אחיו הקטן (ארבעה בניהם אנחנו, אני השני), ומאחת גילה של אמי בעת ההירון, שנשך ל-40, היא ערכה בדיקות גנטיות מיקיפות יותר ביחס להריוןות הקודמים. באחת הבדיקות התגלתה להורי העובדה המפתיעה כי העובה, שלימים הפך לאחיו הקטן, הוא חול הוגשה.

על אף ששניהם רפואיים במקצועם, הם התקשו לדלות מידע על המחללה והשפעותיה הצפויות על העובר שייולד. مكان, הדרך לבדיקות הגנטיות שעשינו אליו ואני הייתה קקרה וכמוה גם בדבר הגליוי המרעיש שאני עצמי חול הוגשה (אסימפטומטי ראי) להdagש, וגם את המילה חולה אני נהוג להחליף בהומוזיגוט של הגן).

מאז כמעט ולא עסקתי בעניין, והנה פתאום אני בקורס של נובמבר, בגרמניה, מוקףenganim צעירים שהם בערך בני גילאי, נראים חיוניים ונורמליים, מ מגוון רחב מאד של מדינות ואת כולם מאפיינת אותה תוכנה גנטית- כולם חול הוגשה. עליי לציין שלאור המידע המועט שהיה בידי על המחללה, סברתי שהמחללה מקורה בגין היהודי ולכן ציפיותיו היו שהמפגש יראה כזה הלקוח מפרוייקט "תגלית".

כבר בשלב היכרות הראשוני הופתעת מכך שכולם היו מטופלים (בניגוד אליו), וש- 95% מהנוכחים אינם יהודים, תגלית אמיתית

## AMILON MONOCHIM

מאת: מילון ינקו - חברת פרוטוליקס

### אנזים - Enzyme

אנזים הוא חומר המשמש כזרז של תהליכיים כימיים ביצורים חיים. מרבית האנזימים הם חלבונים.

אלפי אנזימים מצויים בכל תא של כל יצור חי והתא החיה אינו יכול לתפקד בלבדיהם. רובן המוחלט של התגובה הכימית שעלייהן מבוטסים החיים אין מסוגלות להתרחש בקצב سريع שלא אנזימים. האנזימים מאפשרים את התראשתן של תגובות אלו באמצעות זירוז קצבן. לכל אנזים יש אתר פעיל אחד או יותר, אליו הוא נקשר ובו מתרחשת התגובה הכימית. אנזימים מסווגים לזרז תגובהה בהן מתפרקת מולקולה גדולה כמו מולקולות קטנות.

החומר אליו נקשר האנזים נקרא: סובסטרט או מצע (בעברית). התוצר שמתתקבל מפעולות האנזים נקרא- Product או תוצר (בעברית). לדוגמה- אנזים הגלוקוצרברוזיד או גלוקוצרברוזיד פועל על מצע הגלוקוצרברוזיד ומפרק אותו.

### פאם גנט = מוטציה גנטית

פגם גנטי הוא מצב של ליקות, מחלת או נשאות של ליקות או מחלת, הנגרם, לפחות חלקו, כתוצאה מליקוי בחומר התורשתי של הגוף.

הפגמים הגנטיים המוכרים והשכיחים ביותר הם המחלות התורשתיות וליקויות תורשתיות- פגמים גנטיים המועברים מההורם לצאצאיהם.

מווטציה גנטית יכולה להתרחש כבר בשלבי ההתפתחות הראשוניים של העובר, במהלך ההריון או מוקדם יותר- כבר בתאי הזרע של האב ובתא הביצית של האם.

### תורשה אוטוזומלית רצסיבית

בכל תא ובגוף האדם יש 22 זוגות קרומוזומים. כל קרומוזום מורכב מזוג העתקים = 2 אללים. אל אחד מקורו מהאב ואל שני מקורו מהאם.

כל תכונה או מחלת המועברות בתורשה, רשומה על פני הגנים המועברים לדורות הבאים. תורשה אוטוזומלית רצסיבית הינה תורשה המתאפיינת בדיוג המחלת על פני דורות.

אדם בעל שני אללים פגומים חולה במחלת ואילו אדם בעל אלף אחד פגום הינו נשא, הוא אינו חולה במחלת אך מסוגל להעבירה לצאצאיו. האפשרות לנשאות היא הגורם לדיוג על פני הדורות.

ייתכן דור בו קיימים כמה נשים אך בו לא מופיעה מחלת. הגן הפגום במחלות רצסיביות גורם בד"כ לייצור חלבון פגום, חלבון אשר נחוץ לתפקוד התקין של הגוף. זה הסיבה שפגמים מסוג זה הינם רצסיביים- קיימת חשיבות לכמות החלבון התקין המופיע.

### כבד - Liver

הכבד הוא הבוליטה הגדולה ביותר בגוף האדם, שוקל 1.5 ק"ג, מכיל 800-900 גרם דם ועשיר בכלי דם.

צבעו חום אדמדם והוא בעל 4 אונות. הכבד הוא איבר חיווני הקיים בבבלי חוליות. הוא בעל תפקידים רבים של חילוף חומרים, נטרול רעלים, בניית חלבונים ויצירת כימיקלים הנחוצים לעיכול. הכבד חיוני להישרות ולא ניתן להיות בלבדיו. מיקומו בגוף- מתחת לסרעפת באזורי הבطن הימנית העליונה, מעלה כיס הרמה. הכבד מייצר בנוסף נוזל מרה העוזר לעיכול ופירוק שומנים במערכת העיכול.

### תחול - Spleen

התחול הוא איבר פנימי רך בצבע סגול אדום שגודלו כגודל אגרוף. משקלו 150-200 גרם, גדול יותר לגברים. מיקומו- בחלקו העליון השמאלי של חלל הבطن לצד הקיבה ומאהורי הצלעות התחתונות. התחול מהווה חלק מערכת הלימפה ופערותו חשובה

התחול הינו איבר השיק למערכת הלימפה ופערותו חשובה למערכת החיסון בגוף.

### אבחן טרום השרותי

#### PGD- Pre Implantation Genetic Diagnosis

טכנולוגיית אבחן גנטי - מולקולרי, המבוצעת לפני השרות לטכנית מופרת ברחם האישה העוברת הפריה חוץ גופית - IVF. הטכנולוגיה מאפשרת לזהות שורה של מחלות גנטיות (כולל גושה) בבייצת המופרת וכן את מנת העובר טרם השרותה ברחם האישה.

## סידן בהרין

תקופות הרין וההנקה דורשות כמויות סידן גדולות מבדרך כלל. דיאטות עשירות בחלבונים (במיוחד מהח) יתר על המידה, עלולות להוביל להפרשת סידן החוצה מהגוף, וכך לגרום (לאורך זמן) להידדרות עצמות ולהוסר סידן בגות.

מצב זה עשוי להשפיע על בריאות והתפקחות העובר. לרוב מומלץ לצרוך עד 1,300 מ"ג סידן ליום, על ידי תזונה נכונה ועשירה בסידן או באמצעות תוסף תזונה מתאים. המלצה זו טובה גם לאחר לידה ובכל שבוע של ההריון.

כדי להגיע לצריכה המומלצת של סידן, מומלץ לאכול לפחות שלוש מנות של מוצר חלב ביום. כל אחת מהמנות

הבות ממספקת כ- 200 מ"ג סידן:

• כוס חלב

• גביע יוגורט

• גביע גבינה לבנה או קוֹטָג'

• חמיש קוביות (50 גרם) גבינה צפתית או מלוחה.

חלב ומוצריו הם נכס תזונתי, בנוסף לסידן הם מספקים לגוף גם חלבון איכוטי, ויטמינים מקבוצת B, אשלגן ומגנזיום.

## אכילה בריאה מחוץ לבית

- עדיפו מים על פני משקאות ממוקדים אחרים או משקאות דיאט.
- בקשו לחם קל/חיטה מלאה בכרכיבים.
- במסעדה, התחלו בسلط ירקות לפני הארוחה כדי לממן את הרעב.
- בקשו רטבים מופחת קלוריות (לייט) ולצד הסלט.
- הזמן אוכל מואודה, מבושל או על האש במקום מטוגן.
- בזמןה של מוצר חלב, הקפידו לבקש עד 5%.
- הזמן אוכל מהתפריט במקום ארוחות "אכול כפי יכולת".
- כאשר מרגשים תחושת שבע ונשאר עוד בצלחת-לוותר על הנותר.
- כשהמנה מוגשת חלקו אותה לשניים, ואכלו קודם מחצית אחד.
- העדיפו פירות לקינוח.

## הידעתם?

### ועדת גושא

נווה הוועדה עודכן לאחרונה, והועבר מוענدة של משרד הבריאות לועדות של הנהלות קופות החולים השונות. בכל הקופות זו אותה ועדה, המורכבת משלושת הרופאים המנהלים את מרפאות הגושא בארץ: רמב"ם (יו"ר ד"ר חנה רוזנបאום), שניידר (ד"ר חגי בריס) ושוריר-צדק (פרופ' אריה זימרמן). בכוונת הוועדה לאפשר הרחבת הקריטריונים לקבלת טיפול, לעומת מה שנקבע בשנת 1995.

ההחלטות מבוססות על שיקולים רפואיים מוסכמים, שבמהלך השבועות הקרובים יובאו לידיעת הציבור. הגישה הבסיסית בארץ תומכת במקבב בלבד לחולים קלים ואסימפטומטיים, וכן תומכת במתן המינימלי היעיל ולא המקסימלי הנובל, אולם ישנה אפשרות (כבעבה, אגב) להגדלת מינון האנזים במידה הצורך.

### צבא וגושא

אין יותר פרופיל אוטומטי 21 לחולי גושא, פרופיל זה ניתן רק לאלה חולים שטופלים באנזים או שעומדים בקריטריונים לטיפול גם אם אינם מטופלים. לחולים ללא כל ממצא קליני, דוגמתם כאלו המתגלים בבדיקה בני משפחה או במהלך סקר גנטי, נקבע פרופיל 72, ולכל היתר (מעורבות קלינית קלה) פרופיל 45.



תודה למר זאב זילא  
ולמר ישראל לב  
מחברת ג'נדיז  
שתרמו שנים רבות  
למען חולן הגושא!



תודה לפרופ' אינן כהן  
שטיפל במסירות בחולן  
הגושא!





## דברים שכדי לדעת

### מטרות העמותה

- לענות על בעיות חוליות גושא כקבוצה וכפרטיהם.
- לייצג את האינטרסים של חולית הגושא בפני הרשויות השונות בארץ.
- לספק מידע לחולים ובני משפחותיהם אודות חידושים ועדכונים בנושא המחלת.
- להפיץ מידע בנושא מחלת הגושא והטיפול בה בקרב מוסדות, מטפלים ומרפאים למיניהם.
- להוות גורם תומך ומילכד לחולים ובני משפחותיהם.
- لتמוך בתהיליכים ומחקרים לשם קידום הטיפול בחולית גושא בארץ.
- לטפח את הקשר עם עמותות גושא בעולם.

### העמותה הישראלית לגושא

**חברי הנהלה:**

**יו"ר העמותה:**

ヨוסי כהן

**orzיך העמותה:**

צביקה ארطن

**אחראי צוות הקשר עם חברי העמותה והקשר עם חברות התרופות:**

gil faran and dori broidit-baski

**אחריות ארגון אירועים:**

יעל עדיני

**מנהל אתר העמותה והפורום באינטרנט:**

gil brada

**עורכי הגושים:**

ניתה אסיף, ראול אסיף, בת-חן עשור

**חברים נוספים:**

עו"ד דורית לוי-טילה, דדי אווחנה

### משיכים בהצלחה בשביב!

#### 500 חברי/ות בעמותה!

יתרונות להצטרפות לעמותה העמותה מבוססת כולה על מתנדבים, ככל שמספר חברי העמותה יגדל, כן יגדל כוחה של העמותה לדאגן לצורכי המטופלים.

החברות, **שאינה כרוכה בתשלום**, מKENNA השתיכות ל" משפחחת הגושא" החמה והתמכת, השתתפות בכנסים השנתיים של העמותה,ימי כיף, אירועים אחרים המאורגנים ע"י חברות התרופות וקבלת ה"גושיתון", עיתון העמותה.

"העמותה הישראלית לגושא" מהוות כתובת לכל חולית גושא בארץ וכן לרופאים, לחוקרים, לאנשי מקצוע רפואיים, לבני משפחה ולאחים.

### חברים יקרים,

כדי שנוכל לשומר על קשר אנו עדכנו אותנו בכל שינוי בכתובת המגורים או המיל שלכם.

**כתובת:** ת.ד. 33814 חיפה - מיקוד 31338

**טלפון:** 04-9504403

**דואר אלקטרוני:** info@gaucher.org.il