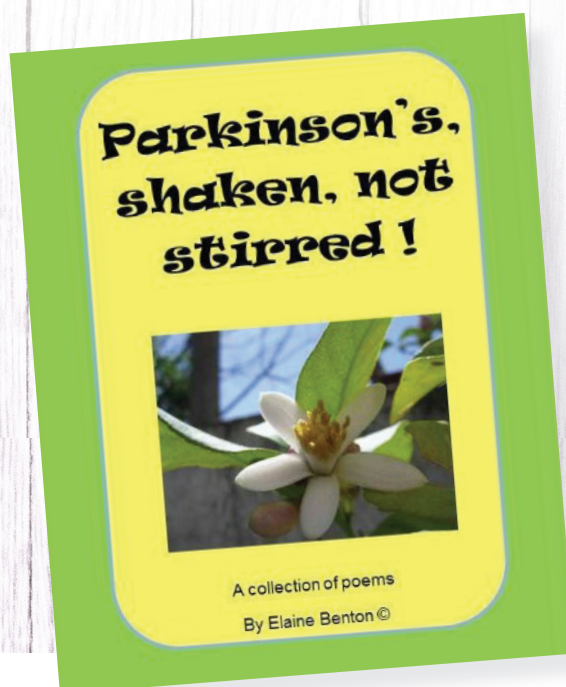


גושיתון



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

- שלושה היבטים על גושה
- מחלת העצם בגושה - זהו עצם העניין
- הפרעה בתפקוד טסיות אצל חולי גושה
- "ליצנות רפואית על רגל אחת"
- טיפים למערכת יחסים טובה עם הרופא המטפל



הכתיבה מצילה אותי

מאת: שירלי (נחמה) פרקש, "לאשה" 23.2.2015

איליין בנטון, 51, סופרת, בלוגרית ומרצה ברחבי העולם, נשואה ואם לבת. את הסבל והתקווה היא חולקת בבלוג עם מיליוני עוקבים.

דבר יו"ר העמותה



חברים וחברות יקרים,

זכות גדולה נפלה בחלקי להיבחר כיושב ראש העמותה הישראלית לגושה. מודה לחברי הועד על המועמדות ומודה לכם חברי העמותה על הבחירה במהלך האסיפה השנתית. מבקש לפתוח את דברי בתודות - תודה לעמיתי, יושבי הראש הקודמים של העמותה - עו"ד דורית לוי-טילר (שתי קדנציות), ד"ר ראול צ'רטקוף ויוסי כהן שהביאו את העמותה למעמדה המכובד היום. תודה לחברי הנהלת העמותה שממשיכים לפעול בהתנדבות למענכם חולי הגושה ולמען קהילת הגושה בארץ.

למרות שההווה והעתיד צבועים בורוד מבחינה טיפולית (מספר טיפולים מאושרים, כולם בעלי יעילות רפואית מצוינת) עלינו לעמוד על המשמר ולהגן על זכויות חולי הגושה ובני משפחתם ולקדם זכויות אלו. בהנהלת העמותה רק חולת גושה אחת, והיתר בני משפחה או מתנדבים. בולט חסרונם של הצעירים בגיל (גילאי העשרים-שלושים), צעירים שיהיו את דור ההמשך של הנהלת העמותה. הפעילות המעטה (להתרשמותנו) של צעירים נובעת, ככל הנראה, מהטיפול המוצלח המביא את מרבית החולים לממש את סיסמת העמותה - "לחיות עם הגושה בלי להרגיש שונה". תחושה זו מבורכת וראויה לציון ויחד עם זאת אנו קוראים לכם הצעירים להתנדב לפעילות למען כלל החולים. להנהלת העמותה תוכניות רבות ואנו זקוקים לכם ולעזרתכם כמתנדבים בפעילויות השונות.

מבקש לנצל את במת ה"גושיתון" לברך ולשבח את הצוותים הרפואיים במרכזים הרפואיים ברמב"ם, בבלינסון ובשערי צדק ואת כל הצוותים הרפואיים המטפלים בנו בקהילה ובבית. היכולת שלכם והמאמצים לרפא, לשפר את מצבם הרפואי של חולי הגושה ואת איכות חייהם ולחתור לקידום המחקר הרפואי אודות המחלה ראויים לכל שבח. זה המקום לאמור תודה גם לחברות התרופות בארץ ובעולם, המביאות לנו מענה הולם למחלת הגושה ופועלות למציאת פתרונות רפואיים מתקדמים אף יותר. בזכות הצוותים הרפואיים וחברות התרופות מצבה הרפואי של קהילת הגושה שונה מהותית מזה שהיה רק לפני כ-20 שנה, קמה העמותה שלנו, בזכות מאמצים של בודדים.

חברי הנהלת העמותה עומדים לרשותכם בכל נושא ועניין, אישי או קבוצתי. מחכים לקבל עצות, רעיונות נוספים ועזרה לגיוון פעילות העמותה.

שלכם,

גיל פארן, יו"ר העמותה הישראלית לגושה ע"ש ד"ר נסים לוי
נייד 050.3298162 • מייל farang@zahav.net.il

ריגושים



שוב איתכם חברות וחברים יקרים, בהצגת גיליון מס' 15 של הגושיתון.

השנה, החלטנו שלא יהיה נושא מוגדר לעיתון, על מנת לאפשר לכל אחת ואחד להתבטא כרצונו.

בכריכה, בחרנו בתמונה של איליין בנטון, סופרת, בלוגרית ומרצה, כסמל לחולי גושה לכך שהיא לא מפסיקה להיות בקשר עם אנשים מכל העולם. הרשו לי לשתף אתכם בסיפור שריגש אותי עד דמעות. שלחתי לאיליין את הטיוטה של הכריכה של הגושיתון, מיד קיבלתי מייל ממנה: "היום זה יום ההולדת שלי וזו המתנה הכי גדולה שיכולתי לקבל". דברים אלו, ותגובות נוספות של מטופלים לאחר קבלת הגושיתון נותנים לי כח להמשיך בעשייה, בעבודה של חודשים רבים.

בגיליון הנוכחי, תמצאו כתבות מעודכנות של מיטב המומחים בגושה, להם אני שולחת תודות רבות.

תודה מיוחדת לעיתונאית שירלי (נחמה) פרקש שנענתה מיד לפרסם את כתבתה, לצלמת עדי אדר ולשבועון "לאשה".

ברצוני להודות לחברי הנהלת העמותה שנותנים לי חופש ביטוי, וכח לאתגר זה. לכל מי שסייע ביצירה - דן גרודזינסקי, איליין בנטון, ענת אנטוניה, דרור בך ושירי בן ארצי, על שיתוף פעולה מדהים! לאביטל דוד, אשר ללא עזרתה, הגושיתון לא היה מקבל צבע. לא נשכח להודות לחברות התרופות על תמיכתן.

מקווה שתיהנו מן התכנים, העיצוב ומהעבודה המאומצת של צוות נפלא.

חברות/ים, שוב אני מבקשת את עזרתכם, נשמח לקבל תגובות, הצעות וכתבות.

אני קוראת לכל הצעירים והצעירים ברוחם, להצטרף להנהלת העמותה כי יחד נקדם את עשייתנו!

קריאה מהנה!

שלכם,
ניטה

עורכת: ניטה אסיף

דואר אלקטרוני: Gaucher.paper@gmail.com

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

טור אישי / פרופ' ארי זימרן



לאותם חולים שמקבלים העירוניים בביה"ח). נמשיך לעבוד עם אותן האחיות מצוות אשפוז יום ילדים.

שינוי נוסף בביה"ח שלנו קשור בהקמת מרכז לרפואת הפה בניהולו של ד"ר ערן רגב (עבר לפני חדשים אחדים מ"הדסה" אלינו), ומעתה חולים הנזקקים לטיפול שיניים מורכבים עם או בגיבוי מוצרי דם - יוכלו לעשות זאת בביה"ח שלנו תחת השגחתנו. לציין שטיפולים אלה לא מכוסים ע"י טופס ה-17 לאשפוז יום, אבל היועץ הראשוני בהחלט כן, ומבחינה זו מדובר בשדרוג נוסף של הטיפול הרב תחומי ביחידת הגושה.

עמותת הגושה - הח"מ מתארח לעתים למפגשים של עמותות חולים בארצות שונות, לאחרונה חזרתי מהשתתפות במפגש השנתי של העמותה האיטלקית AIG ועודכנתי ממפגש העמותה של ארצות יוגוסלביה לשעבר בבלגרד. המפגשים הללו, חברים יקרים, וזה לא ביקורת אלא דיווחים מהשטח, הם הרבה יותר מעמיקים ממה שאנחנו נוהגים לקיים מדי שנה, כאשר המפגשים כוללים לא מעט נושאי הבידור ושעשוע ופחות מדע ורפואה. אם נחזור לרגע ל"עידן הבחירה", שבו אנו מתייחסים למספר אופציות טיפוליות (ברכה), לפעמים ריבוי האפשרויות יוצר בלבול בקרב החולים וגם רופאי המשפחה שלהם (הליך שאינו מבורך). היכולת של החולה ולהעריך את ההמלצה של הצוות המטפל תתחזק עם העמקת ההבנה אודות המחלה והטיפולים השונים, ולכך תורמים מפגשי העמותה. אני מציע בזאת לשקול שינוי מתכונת המפגשים ליותר רפואה ומדע ופחות בידור, ובנוסף למעוניינים -לארגן מפגש יותר יסודי דוגמת יום עיון מהבוקר עד אחה"צ או אולי אפילו סופ"ש, עם הפעלות לילדים בחוץ ועם סדרת הרצאות ודיאלוגים בין הרופאים והחוקרים לבין חברי העמותה בפנים.

בהזדמנות זאת כתמיד - איחולי בריאות טובה, איכות חיים מעולה ככל שניתן וקיץ נעים!

ארי

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

חברים יקרים שלום וברכה,

מכיוון שהגושיתון הנוכחי אינו מוקדש לנושא מסוים - חשבתי לדון בטור הנוכחי בשלושה היבטים: מחלת הגושה (מה חדש), יחידת הגושה בשערי-צדק (מה מתחדש) והעמותה (מה אולי לחדש).

מחלת הגושה עוברת לשלב נוסף ב"עידן הבחירה", עליו שוחחתי לראשונה לפני המופע של מיומנה ביפו בשנת 2009. אז סיפרתי על המעבר מתרופה אחת לשלוש, וכל שלשת התרופות היו אנזימים למתן תוך-ורידי. השנה אנחנו בסימן של הרחבת האפשרויות (בשלב זה התיאורטיות, כי התרופה החדשה אינה נכללת בסל התרופות ולכן הבחירה בה, בשנה זו לפחות, אינה מעשית). מדובר ב-CERDELGA מעכב הסובסטרטאט החדש של חברת ג'נזיים, תרופה שהיא יותר טובה מ-ZAVESCA אך עדיין חלה עליה "חובת ההוכחה" אם היא טובה כמו האנזימים למיניהם; פרופיל הבטיחות שלה יותר מורכב מזה של שלושת האנזימים, אבל היא ניתנת כקפסולה דרך הפה, ולדידי מתאימה לחולים שאינם יכולים (מסיבות של אלרגיה או סיבוכים כלשהם, נדירים ככל שיהיו) או אינם רוצים (כאלה שהעירוניים התוך ורידיים - למרות היעילות והמתן בית - פוגעים להם קשות באיכות החיים) לקבל אנזים. מעבר לבחירה שלי כרופא המטפל או להעדפה האישית שלי - יש לדעת שהתרופה אושרה כ"קו ראשון" הן בארה"ב והן באירופה - וחשוב לי שתהיה גם לנו בישראל האופציה לבחור בתכשיר חדש זה, ומן הראוי שעמותת החולים תראה התעניינות ומעורבות שתאפשר רישום התרופה בישראל והכללתה בסל התרופות.

לעניין מתן האנזים PRX112 דרך הפה - חברת פרוטאליקס היצרנית החליטה לשפר את המוצר, ובשלב זה עצרה את המשך הניסויים הקליניים.

יחידת הגושה ב"שערי-צדק" עומדת לפני שני שינויים מיקומיים: הילדים יעברו לאשפוז יום החדש בבית החולים לילדים שייחנך בסוף הקיץ (עם רצף טריטוריאלי כמובן למיקומנו הנוכחי); החולים המבוגרים יעברו לחדר טיפולים ייעודי שנכשיר באותו מסדרון בו המרפאה והמשרדים שלנו קיימים כיום, בקומה החמישית. אמנם לא יהיה כל כך מפואר כמו בבניין החדש, אבל יהיה יתרון בולט בצמצום מרחקים וביעילות תהליך הביקורת (קליטה, מדידות סימנים חיוניים, לקיחת דמים ומתן הטיפולים)

מחלת העצם בגושה - זהו עצם העניין

מאת: ד"ר חגית ברים פלדמן, מנהלת המכון הגנטי, הקריה הרפואית רמב"ם, חיפה.



מחלת העצם בגושה היא מחלה שקטה, איטית ולרוב חבויה. יחד עם זאת, ניתן למצוא ממצאי הדמיה המעידים על קיומה של מחלת עצם אצל כ- 90% מהחולים (1). מחלת העצם בגושה נובעת מנוכחותם של תאי גושה במח העצם. תאים אלה מפעילים כוחות מכאניים המשפיעים על אספקת הדם לעצם, אך גם מפרישים גורמי גדילה שונים המשפיעים על שיווי המשקל בין פירוק לבניה של העצם. נוכחות זו של תאי גושה בעצם גורמת לסימפטומים המוכרים לנו: כאבי עצמות, משברי עצמות, שברים, עיוותי עצם, בריחת סידן (אוסטאופניה ואוסטיאופורוזיס), תמת של מפרק הירך בשל נמק העצם (2) (necrosis) ועיכוב בגדילה אצל ילדים.

לפיכך, המעקב אחר חולי גושה כולל גם מעקב אחר מצב העצם, והטיפול צריך להתאים כך שייתן מענה גם לסימפטומים אלה. כלומר, מינון מתאים של אנזים חליפי ובמידת הצורך תרופות ייחודיות לטיפול באוסטיאופורוזיס.

רוב הסימנים הרפואיים של מחלת גושה מסוג 1 הם הפיכים עם טיפול מתאים, אך אם כבר התרחשו סיבוכים בלתי הפיכים בעצמות, הם כבר לא יגיבו לטיפול, למשל: לאחר שכבר יש תמת של חוליות בעמוד השדרה או של ראש הירך, הטיפול לא יחזיר את המצב לאחור אלא ימנע את המשך ההידרדרות. החשיבות הגדולה בטיפול הנכון בחולי גושה במחלת העצמות היא במניעה ראשונית של סיבוכים.

בכתבה זו נרחיב על מחלת העצם, השפעת הטיפול באנזים החליפי ועל אופן המעקב.

חדירתם של תאי גושה למח העצם היא הצעד הראשון בתהליך הגורם למחלת העצם בגושה. תאים אלה מסתננים למח העצם ותופסים את מקומו של מח העצם הצהוב התקין. הסננה זו ניתן לראות באמצעות MRI. בתגובה לטיפול באנזים חליפי, ניתן לראות פינוי הדרגתי של מח העצם המסונן בתאי גושה וחיידוש מוח העצם הצהוב (3-5) עד לנורמליזציה. הסננת מוח העצם בתאי גושה יוצרת לחץ בתוך העצם, פוגעת בזרימת הדם התקינה ויכולה לגרום להופעה של אוטם בעצם (חסימה באספקת דם), מוות של עצם באותו אזור וכאב עצמות חריף.

בנוסף, תאי גושה מפרישים חומרים שונים (ציטו קינים) המשפיעים על פעילותם של תאי סביבת העצם ופוגעים גם בשיווי המשקל

הקיים בין פירוק עצם ובניית עצם. הסימפטומים הנגרמים מכך הם, עיכוב בגדילה אצל ילדים, עיוותי עצם, ירידה בצפיפות העצם, כאבי עצמות, משברי עצמות ושברים. גם סימפטומים אלה מגיבים לטיפול באנזים חליפי. פרסומים רבים הדגימו את השפעתו של אנזים חליפי על שיפורם של אספקטים שונים של מחלת העצם: ירידה משמעותית בכאבי עצמות ניתן לצפות כבר לאחר 3 חודשי טיפול, ירידה משמעותית במשברי עצמות תוך 12 חודשי טיפול ועליה משמעותית בצפיפות העצם תוך 24 חודשי טיפול. כל זאת ללא שימוש בתרופות סופחות סידן ממשפחת הביספוספנטים (6). חשוב לציין כי האנזים מתקשה לחדור לעצמות בהשוואה לרקמות הרכות (תאי דם, כבד, טחול) ולכן הסימפטומים של מחלת העצם משתפרים על פי רוב לאט יותר. תגובת העצם לטיפול הינה תלויה מינון ולפיכך, ניתן להגיע לשיפור מהיר יותר במינון גבוה יותר. מחלת עצם מתמשכת עשויה להצביע על העדר תגובה או תגובה איטית ולא מספקת ועשויה בהחלט להוות אינדיקציה להגדלת מינון הטיפול (7-8).

כאמור, ב- 90% מהחולים ברג'יסטרי (רשם מידע) של מחלת גושה (ICGG), ניתן להדגים מחלת עצם שקטה בבדיקות הדמיה (בדיקות צפיפות עצם, MRI, רנטגן), אולם שכיחותם של הסימפטומים הגרמיים שעליהם החולים מתלוננים הינה נמוכה יותר. באנאליזה שבוצעה על המידע המתועד ברג'יסטרי נצפו כאבי עצמות אצל 36% מהחולים, משברי עצמות תועדו אצל 4%, ירידה בצפיפות העצם דווחה אצל 41% מהחולים ועיכוב בעקומות הגדילה תועד אצל 31% מהילדים (9). מכאן ניתן לראות כי מחלת העצם הינה חבויה במקרים רבים ודורשת מעקב פעיל על מנת לגלותה. מאחר ומדובר באגירה מתמשכת ובצורך במתן טיפול יעיל לפינוי האגירה, יש להתאים את המינון גם למדדי האגירה בעצם ולעקוב אחריהם.

ישנן מספר בדיקות שבעזרתן ניתן לעקוב אחר מצב העצם: בחינת עיוותי עצם באמצעות צילומי רנטגן רגילים (x-ray) מדדי צפיפות העצם נמדדים באמצעות (Dual x-ray energy absorption) - DXA רמת הסננת תאי גושה למח העצם נמדדת באמצעות MRI עדות להופעתו של אוטם חריף מאובחנת על ידי מיפוי עצמות (bone scan).

בהמלצות שפורסמו לגבי המעקב אחר ילדים חולי גושה הומלץ על ביצוע מעקב גדילה (גובה ומשקל) כל 6 חודשים, MRI לבחינת הסננת מח העצם הומלץ לבצע בזמן האבחון ולאחר מכן פעם בשנה בילדים המטופלים באנזים חליפי. כמו כן מומלץ לבצע MRI לפני העלאת מינון האנזים. הערכת צפיפות העצם תבוצע באמצעות DXA. בילדים המטופלים באנזים חליפי מומלץ לבצע הערכת צפיפות עצם לפני מתן הטיפול וכל 12-24 חודשים עד

לקבלת ערכי צפיפות עצם נורמאליים. לאחר מכן, תבוצע הבדיקה כל 3 שנים (10).

ההנחיות לגבי המעקב אחר חולי גושה מבוגרים דומות וכוללות בדיקת DXA, צילומי רנטגן ובדיקת MRI כל 12-24 חודשים בחולים שאינם מטופלים, פעם בשנה בחולים המטופלים באנזים חליפי שטרם הגיעו להתייצבות, וכל 12-24 חודשים לאחר התייצבות (הגעה למטרות הטיפוליות). כמו כן מומלץ לבצע בדיקות אלה לפני החלפת מינון. השימוש בצילומי רנטגן מסייע בד"כ באבחון שברים או עיוותי עצם ולכן יבוצע נקודתית, כאשר יש חשד (11).

חשוב לבצע מעקב מתמיד אחר צפיפות העצם והסננת תאי גושה למח העצם ולטפל במחלת העצם באופן המיטבי. חשוב לדעת כי ניתן להגיע למדדי צפיפות עצם נורמאליים באמצעות טיפול במינון מתאים של אנזים חליפי.

בישראל, המעקבים השגרתיים כוללים בעיקר בדיקות DXA ואילו צילומי רנטגן או מיפוי עצמות נעשים לפי הצורך. המעקב השגרתי לרוב לא כולל בדיקות MRI, אלא אם כן הן דרושות להערכה רפואית ספציפית.

כחולים במחלה מתמשכת עליכם להיות ערניים לגבי השינויים במצבכם הבריאותי. חשוב להגיע למעקבים התקופתיים בין אם אתם מטופלים ובין אם לאו. מחלת העצם מתפתחת באופן שקט ועשויה להתגלות במצב מתקדם גם כאשר מדדי האנמיה, ספירת הטסיות וגודל הטחול והכבד אינם חריגים במיוחד. זוהי מחלה חבויה אשר השפעתה ארוכת הטווח על איכות חייכם הינה קריטית. ירידה בצפיפות העצם והנטייה לשברים הן בעיות המחריפות באופן טבעי בזקנה. יש לזכור כי למרבית האוכלוסיה הכללית, לא ייחודי לחולי גושה, יש רמות נמוכות של ויטמין D (12) ולכן חשוב לעקוב אחר רמות אילו ולתקן בעת מחסור באמצעות נטילה תרופתית של ויטמין D.

לפיכך, חשוב לבצע מעקב מתמיד אחר צפיפות העצם והסננת תאי גושה למח העצם ולטפל במחלת העצם באופן המיטבי. חשוב לדעת כי ניתן להגיע למדדי צפיפות עצם נורמאליים באמצעות טיפול במינון מתאים של אנזים חליפי. כאמור, החשיבות הינה במניעה הראשונית של סיבוכים ולצורך כך, הגיעו באופן רציף לבדיקות המעקב ושימרו על עצמכם.

References:

- Marcucci G, Zimran A, Bembi B, Kanis J, Reginster JY, Rizzoli R, Cooper C, Brandi ML.Gaucher disease and bone manifestations.Calcif Tissue Int. 2014;95(6):477-94
- Mikosch P. Miscellaneous non-inflammatory musculoskeletal conditions. Gaucher disease and bone. Best Pract Res ClinRheumatol. 2011; 25(5):665-81.
- de Fost M1 ,Hollak CE ,Groener JE ,Aerts JM ,Maas M ,Poll LW ,Wiersma MG ,Häussinger D ,Brett S ,Brill N ,vom Dahl S.Hollak et al .Superior effects of high-dose enzyme replacement therapy in type 1 Gaucher disease on bone marrow involvement and chitotriosidase levels :a-2 center retrospective analysis.Blood .830-5:(3)108;1 2006 .Epub2006 Mar.9
- Hollak C1 ,Maas M ,Akkerman E ,den Heeten A ,Aerts H .Dixon quantitative chemical shift imaging is a sensitive tool for the evaluation of bone marrow responses to individualized doses of enzyme supplementation therapy in type 1 Gaucher disease. Blood Cells Mol Dis.1005-12:(6)27 ;2001 .
- vanDussen L1 ,Zimran A ,Akkerman EM ,Aerts JM ,Petakov M, Elstein D ,Rosenbaum H ,Aviezer D ,Brill-Almon E ,Chertkoff R, Maas M ,Hollak CE .Taliglucerasealfa leads to favorable bone marrow responses in patients with type I Gaucher disease. Blood Cells Mol Dis.206-11:(3)50 ;2013 .
- Sims KB ,Pastores GM ,Weinreb NJ ,Barranger J ,Rosenbloom BE ,Packman S ,Kaplan P ,Mankin H ,Xavier R ,Angell J, Fitzpatrick MA ,Rosenthal D.Improvement of bone disease by imiglucerase) Cerezyme (therapy in patients with skeletal manifestations of type 1 Gaucher disease :results of a-48 month longitudinal cohort study.Clin Genet.430-40:(5)73 ;2008 .
- Wenstrup RJ ,Kacena KA ,Kaplan P ,Pastores GM ,Prakash-Cheng A ,Zimran A ,Hangartner TN.Effect of enzyme replacement therapy with imiglucerase on BMD in type1 Gaucher disease .J Bone Miner Res.21:119-126;2007 .
- de Fost M1 ,Hollak CE ,Groener JE ,Aerts JM ,Maas M ,Poll LW ,Wiersma MG ,Häussinger D ,Brett S ,Brill N ,vom Dahl S .Superior effects of high-dose enzyme replacement therapy in type 1 Gaucher disease on bone marrow involvement and chitotriosidase levels :a-2 center retrospective analysis .Blood .830-5:(3)108 ;1 2006
- .Gaucher Registry Annual Report2009
- Kaplan P ,Baris H ,De Meirleir L ,Di Rocco M ,El-Beshlawy A, Huemer M ,Martins AM ,Nascu I ,Rohrbach M, Steinbach L, Cohen IJ.Revised recommendations for the management of Gaucher disease in children.Eur J Pediatr. 2013; 172(4):447-58.
- Weinreb NJ1, Aggio MC, Andersson HC, Andria G, Charrow J, Clarke JT, Erikson A, Giraldo P, Goldblatt J, Hollak C, Ida H, Kaplan P, Kolodny EH, Mistry P, Pastores GM, Pires R, Prakash-Cheng A, Rosenbloom BE, Scott CR, Sobreira E, Tylki-Szymańska A, Vellodi A, vom Dahl S, Wappner RS, Zimran A; International Collaborative Gaucher Group (ICGG).Gaucher disease type 1: revised recommendations on evaluations and monitoring for adult patients.SeminHematol. 2004; 41(4 Suppl 5):15-22.
- Spiro A, Buttriss JL. Vitamin D: An overview of vitamin D status and intake in Europe. Nutr Bull. 2014; 39(4):322-350.

הפרעה בתפקוד תסיות אצל חולי גושה

מאת: ד"ר מוניקה וייס הובשמן



אני רופאת ילדים וגנטיקאית קלינית. לימודי הרפואה השלמתי בטכניון במקביל לדוקטורט (PhD) בגנטיקה מולקולארית. לאחר סיום לימודי רפואה, התקבלתי להתמחות ברפואת ילדים בבית חולים שניידר לילדים ובהמשך השלמתי תת-התמחות בגנטיקה רפואית בבית חולים בלינסון בשילוב עם בית חולים שניידר לילדים.

כיום, אני עובדת כרופאה גנטיקאית בכירה בבית חולים שניידר לילדים. בשנה אחרונה התבקשתי לנהל את מרפאת גושה במכון גנטי בלינסון, לאחר מינויה של ד"ר חגית בריס לניהול המכון הגנטי ברמב"ם. במהלך שנה זו הצטרפתי לפרופ' יאן כהן אשר ניהל שנים רבות בעבר את המרפאה וכעת שותף קבוע במרפאתנו. כרופאת ילדים מחלת גושה הינה באבחנה מבודלת אצל ילדים רבים אשר מתאשפזים עקב ירידה בהמוגלובין וטסיות או הגדלת טחול וכבד. כמו כן לאור שיעורי נושאות גבוהים למוטציות שכיחות בגושה אצל יהודים אשכנזים הטיפול והבירור במחלת גושה מוכר לי ושמחתי להצטרף למרפאה זו.

ידוע ממחקרים שונים וממעקב רפואי אחר חולי גושה שישנה נטייה לדימומים. נטייה זו מתבטאת לעתים בשטפי דם תת-עוריים, דימומים מהאף לעיתים מהחניכיים. במצבים קשים יותר, ישנה נטייה לדימום בזמן עקירות שיניים, ניתוחים שונים או פעולות פולשניות שונות. חומרת הנטייה לדימום תלוי ברמת הטסיות אצל המטופל, אך ככל הנראה רמת טסיות נמוכה אינה מסבירה את כל הממצאים. דוגמא לכך היא שחלק מחולי גושה עם רמת טסיות תקינה, עדיין סובלים משטפי דם תת-עוריים מחבלות קלות, לעתים מדימומים מהאף/חניכיים. היום ההשערה היא שתפקוד הטסיות בחולי גושה אינו תקין.

בזמן דימום, למשל חתך בעור, יש שפעול בשלבים מוגדרים של הטסיות. לאחר שכלי דם ניזוק, נחשף קולגן ופקטור קרישה בשם וון וילברנדט מופעל, תהליך האגרגציה (ההרכבה) של קריש הדם מתבצע על פני טסיות ע"י קישור של חלבונים על פני הטסיות שמשופלות וקושרות את מרכיבי הקריש כגון פיברינוגן. הטסיות משחררות חומרים שונים על מנת לעודד התהליך יצירת הקריש.

בעבר בוצעו מחקרים שונים בנושא זה עם מבחני אגרגציה של טסיות (מחקרים של Gilis et al ו-Mitrovic et al). על פי מבחנים אלו נמצא שישנה הפרעה בתפקוד הטסיות אצל חולי גושה ושטיפול באנזים תחליפי משפר חלקית את התפקוד של הטסיות

על פי תוצאות ראשוניות ישנם הבדלים בביטוי חלבונים שונים על פני הטסיות בין קבוצת הביקורת לבין חולי גושה במהלך שפעול הטסיות. המשך המחקר חיוני להבנה מלאה של התהליך ולצורך התאמת טיפול אישי לכל חולה על פי הממצאים בקרישת הדם. בנוסף לכך תוצאות המחקר יכולים להשפיע על סוג הטיפול או ההכנה שניתנים לחולי גושה לפני פרוצדורות פולשניות או ניתוחים שונים.

אצל חלק מהחולים. במחקר אחר Spectre ואחרים בדקו את שלב ההצמדות של הטסיות אל דופן כלי הדם וטענו שהפגם בתפקוד הטסיות נמצא בשלב זה של הפעלת הטסיות. עד היום אין ממצאים ברורים לגבי השלב בהפעלת הטסיות אשר אחראי על הפרעת הקרישה. המחקרים שבוצעו עד כה, היו על מעט חולים כמו כן ידועים קשיים טכניים משמעותיים במניעת שפעול ספונטני של טסיות לאחר לקיחת הדם ותייעוד כל השלבים.

במרכזינו מבוצע מחקר פרוגרסיבי לזיהוי השלב בשפעול הטסיות אשר אחראי להפרעת הקרישה. לצורך זה משתמשים במכשיר שנקרא PFA 100, להערכת זמן דימום. בשיטה זו ישנה השפעה פחותה לכמות הטסיות על זמן הדימום שנקרא closure time. מכשיר זה מדמה את הזרימה הפיזיולוגית של טסיות בכלי דם ונמדדת תגובה לשני משפיעלים שונים. כמו כן במקביל להערכת זמן דימום נבדקים שלבי ההפעלה השונים בעזרת מכשיר FACS אשר מסוגל להבחין בין השלבים השונים של ההפעלה ע"י זיהוי חלבונים שמבוטאים על פני שטח הפנים של הטסיות. במהלך המחקר נבדקת גם ההשפעה של תחליף האנזימטי על הנטייה לדמם. על פי תוצאות ראשוניות ישנם הבדלים בביטוי חלבונים שונים על פני הטסיות בין קבוצת הביקורת לבין חולי גושה במהלך שפעול הטסיות. המשך המחקר חיוני להבנה מלאה של התהליך ולצורך התאמת טיפול אישי לכל חולה על פי הממצאים בקרישת הדם. בנוסף לכך תוצאות המחקר יכולים להשפיע על סוג הטיפול או ההכנה שניתנים לחולי גושה לפני פרוצדורות פולשניות או ניתוחים שונים.

מהי תרופה יתומה?



תרופות יתומות נועדו לטפל במחלות נדירות, שאפילו המשקיעים נמנעים מלפתח אותן בתנאי השיווק הרגילים. הסיבה לכך הינה גודלו הקטן של השוק לתרופות אלו, אשר לא מאפשר למשקיעים לקבל בחזרה את הון ההשקעה על המחקר והפיתוח של המוצר. חולים עם מחלות נדירות לא יכולים להישאר בשולי התקדמות המדע הרפואי - יש להם את אותן הזכויות לקבל טיפול כמו למטופל אחר. כדי לעודד מחקר ופיתוח במגזר התרופות היתומות, רשויות ציבוריות ישמו תמריצים לתעשיית הבריאות והביוטכנולוגיה. התהליך החל בשנת 1983 בארצות הברית עם אימוץ החוק לתרופות יתומות, ואחריה ביפן ובאוסטרליה בשנת 1993 ו-1997. בהמשך, גם באיחוד האירופי יושמה מדיניות משותפת בנוגע לתרופות יתומות במדינות החברות בה החל משנת 1999.

רשימת תרופות יתומות

Orphanet מספקת רשימה של תרופות יתומות זמינות באירופה אשר מתעדכנת כל חודש: http://www.orpha.net/orphacom/cahiersdocs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf

בנוסף, Orphanet מאפשרת גישה למידע על תרופות יתומות אשר נמצאות בפיתוח (ייעוד התרופה היתומה, ניסויים קליניים), או כאלה הנמצאות כבר בשוק. המידע מחולק לפי קטגוריות של מחלות, סוג מוצר, שם החומר, שמו של נותן החסות והמדינה בה התרופה מסופקת.

חברת פרטליקס מחוייבת למצויינות בשירות ללקוחותיה ופועלת לשיפור מתמיד באיכות השרות למטופלים.

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

האנזים החליפי של פרטליקס לטיפול במחלת גושה מאושר לשיווק למבוגרים ולילדים.

מאושר לטיפול גם בילדים



לפרטים: מיכל ינקו - מנהלת תחום המטופלים

Michal.Yanko@protalix.com

נייד - 052-7335637

PROTALIX
Biotherapeutics

www.protalix.com

מחלת גושה מצביעה על דרך חדשה אפשרית לטיפול במחלת פרקינסון

חוקרים זיהו כנראה גישה טיפולית למחלת פרקינסון, לאחר שבחנו דגימות רקמה מאנשים החולים במחלה תורשתית נדירה הידועה כמחלת גושה, להם רמת סיכון גבוהה לחלות במחלת פרקינסון. לחולים במחלת גושה יש מוטציות בשני ההעתקים של הגן GBA. במחלה האנזים שנוצר מגן זה (GLUCOCEREBROSIDASE), אינו מסוגל לעשות את עבודתו – פינוי משקעים שומניים מתאים מסוימים באיברים מסוימים. נשאים של מחלת גושה (אנשים עם עותק אחד של מוטציה בגן), אינם מראים תסמיני מחלת גושה, אך הם הראו עליה ברמת הסיכון לחלות במחלת פרקינסון. החוקרים עדיין אינם יודעים איך תורמות המוטציות ב-GBA להגדלת רמת הסיכון לתחלואה במחלת פרקינסון.

כדי למצוא תשובה לשאלה קבוצת חוקרים בראשותו של דר' אנטוני שפירא מאוניברסיטת לונדון בבריטניה אסף דגימות עור מ - 5 חולי גושה ארבע נשאים (עם עותק אחד של המוטציה) שהיו גם חולים במחלת פרקינסון שניים שלא היו חולים במחלת פרקינסון ושלושה בריאים (ביקורת). החוקרים טיפלו בתאי רקמת העור בתרופה בשם: AMBROXOL, שידועה בכך שהיא מאיצה את פעילותו שדל האנזים GLUCOCEREBROSIDASE ובדקו את התוצאות.

- כצפוי בתאי עור מחולי גושה, מצאו החוקרים שהאנזים GLUCOCEREBROSIDASE היה פעיל פחות באופן משמעותי מאשר בקבוצות הטיפול האחרות – למעשה היא הייתה נמוכה ב 95% בהשוואה לפעילותה אצל אנשים בריאים.
- פעילות האנזים בנשאי מחלת גושה, גם בחולי מחלת פרקינסון וגם באלה שאינם חולים במחלת פרקינסון, הייתה כ 60% מהנורמלית.
- תאי עור מאנשים שהיו חולים ואו נשים (עותק אחד, או שני עותקים של המוטציה בגן GBA) הראו יותר סימני עקה (סטрес), מה שיכול להוביל לפגיעה בתאים ואף למותם, בהשוואה לביקורת.

המחקר הנוכחי מצביע על כך שמחלות גושה ופרקינסון יכולות להיות קשורות למחזור תאי- היכולת של תאים בגוף למחזר פסולת. במחלת גושה כשיש מוטציה בגן GBA, התאים אינם מסוגלים לסלק פסולת שומן בצורה תקינה. בדומה לכך אצל חולי פרקינסון, התאים כנראה אינם מסוגלים להפטר באופן יעיל מפסולת חלבונית כמו זו של ALPHA SYNUCLEIN.

ביבליוגרפיה

McNeill A, Magalhaes J, Shen C, Chau K-Y, Hughes D, Mehta A, Foltynie T, Cooper JM, Abramov AY, Gegg M, Schapira AHV (2014) Ambroxol improves lysosomal biochemistry in glucocerebrosidase mutation-linked Parkinson disease cells. Brain 137:1481–1495.

קישורים בנושא הגושה

העמותה האנגלית למען חולי גושה

אתר העמותה האנגלית מכיל מידע עדכני בכל הנוגע למחלת הגושה, הטיפול בה ופעילויות בין לאומיות בשטח המחלה. רוב החומר מוגש באנגלית , אך קיימים מאמרים בשפות שונות , רוסית, ספרדית ועוד...
האתר מקושר לאתרים של עמותות נוספות בכל העולם. כמו כן ניתן למצוא מידע לגבי פעילות ה"ברית האירופית של עמותות חולי גושה" E.G.A (European Gaucher Alliance). www.gaucher.org.uk

עמותת החולים מארה"ב

אתר העמותה האמריקאית מפרט על פעילות התמיכה והטיפול הנעשית בארה"ב שפת האתר היא אנגלית. www.gaucherdisease.org

EGA - European Gaucher Alliance

משמש כארגון גג לעמותות חולי הגושה באירופה ובעולם ומייצג את האינטרסים של חולי הגושה ברחבי אירופה ובעולם. העמותה הישראלית חברה ב-EGA והיא בין המדינות המובילות את מדיניות הברית האירופית, יחד עם אנגליה, גרמניה ודנמרק.

www.eurogaucher.org

אתר של קרן מחקר גושה לילדים

אתר אמריקאי ששם לפניו לגייס כסף למחקר על מחלת הגושה אצל ילדים. באתר הסברים על המחלה, הסימפטומים סיפורים אישיים ועל המחקר עצמו. www.childrensgaucher.org

פורום של חולי גושה באתר ידיעות אחרונות

הפורום הזה מיועד לחולי גושה, לבני משפחה ולכל מי שמתעניין (למשל, בעקבות ביצוע בדיקות גנטיות) ומטרותו היא לענות על שאלות במגוון תחומים, רפואיים ואחרים. כמו-כן נעלה נושאים שונים לדיון לצורך הגברת מודעות, החלפת מידע וקידום עניינים שונים החשובים לקהילת חולי הגושה.

www.ynet.co.il/home/0,7340,L-2230-18183,00.html

עמותת צעדים - עמותה למען פגועי ומושתלי מפרקים

חברי עמותת צעדים, אנשים מוגבלים בתנועה ובתפקוד היומיומי, כתוצאה מנזקים הרסניים של מחלות, השתלת מפרק/ים היא הפתרון היחיד לנזקים קשים אלה. בעמותה רשומים בני גילאים שונים, חלקם הגדול הם צעירים שעברו מספר השתלות מפרקים. www.tzeadim.org.il

שלבי ההתנדבות לצה"ל

מאת: אסף צ'רטקוף

- מיד לאחר הפטור משירות (פרופיל 21 קבוע או פרופיל 24 זמני) אם ברצונך להתנדב עליך לגשת ללשכת הגיוס הקרובה לביתך, לפנות למדור פרט, לאחראי/ת מתנדבים ולהגיש בקשת התנדבות, רצוי להגיש את בקשת ההתנדבות מיד עם קבלת הפטור בגלל אורכו של תהליך ההתנדבות.
- לאחר הגשת הבקשה ישנם מספר הליכים בלשכת הגיוס שעליה לעבור:
 - מבחנים פסיכוטכניים.
 - ראיון אישי (במידה ולא נעשה בצו ראשון).
 - ועדה רפואית נוספת ואימות נתונים.
- סיום ההליכים בלשכה ומעבר התיק לתא מתנדבים לוקח כחודשיים מיום הגשת הבקשה.
- התיק עובר מטיפול ללשכת הגיוס לטיפול תא מתנדבים בבקו"ם. בתוך מספר ימים התיק מועבר לגורם הרפואי המוסמך, על מנת שיידון בבקשה. במידה ויאשר הנ"ל את המשך הליכי ההתנדבות תזומן/ לועדת מתנדבים. זמן ההמתנה עד לזימון לוועדה הינו כשלושה עד ארבעה חודשים. במידה ויידרשו מסמכים נוספים לפני זימונך לוועדה ע"פ הנחיות הרופא , עד שלא תעביר/י מסמכים אלו לא תוזמן לוועדה ותקופת ההמתנה תיארך בהתאם לשיתוף הפעולה מצידך. לאחר קבלת החומר הנדרש תיקך יועבר לרופא אשר יבחן שוב את נושא זימונך לוועדה.
- במידה ומדובר במקרה של מלש"ב בעל פרופיל נפשי התהליך אורך זמן ממושך יותר כי עליו לעבור תהליך נוסף של העברה למרכז לבריאות הנפש וחתימה המאשרת סיום ההליכים בלשכת הגיוס. לאחר שהתיק חוזר מהלשכה עליו לעבור

התנדבות

הגושה חדר לחיינו ביחד עם בני. בתחילת הדרך ידענו שלצפות לתרופה זה כמו לקוות להגשמת סיפור מדע בדיוני אבל לשמחתנו הדמיון הפך למציאות. ביחד עם קבלת התרופה התקרבנו גם לעמותה. הגענו לכנסים והתלהבנו מהיוזמים. הצענו את עזרתנו וככל שהתקרבנו יותר, התברר לנו בהקלה שבבעיות אנחנו לא לבד ושזכינו להתקרב לחבורת של אנשים נפלאים שחולי הגושה יקרים לליבם ומטרותיהם קרובות ללבנו. 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 16 שנים פגשנו את אלו שהתגייסו לעזור לנוער חולה גושה (בניהם בני) להתנדב לצבא, שסרב באותה התקופה לקבל אותם אפילו כמתנדבים והקשר בינו לבין חברי העמותה התהדק. לפני

חתימה נוספת לפני העברתו לגורם הרפואי כפי שמפורט בסעיף 3.

5. במקביל להעברת התיק לגורם הרפואי המוסמך, יישלח לביתך שאלון העדפות, עליך לדרג את התפקידים ולהחזירו לתא מתנדבים תוך שבועיים.

6. זימון לועדת מתנדבים – בועדת מתנדבים יוחלט האם הינך מאושר/ת להתנדבות מבחינה רפואית וכמו כן , תינתן לך אפשרות לבחור את מועד גיוסך.

7. כחודש לפני מועד הגיוס , תישלח לראיון על פי התפקידים שדירגת בשאלון העדפות.

8. הגעת ליום המיוחל יום הגיוס! עליך להגיע בבוקר ללשכת הגיוס הקרובה לביתך משם ייקח אותך אוטובוס לבסיס הקליטה והמיון על מנת לעבור שרשרת חיול. בסוף היום, לאחר שכבר התחיילת וקיבלת תדריך קצר על מקום התייצבותך ביום ראשון, תחזור לביתך. ביום ראשון תצטרך להתייצב בצריפין בבה"ד 7 שם תעבור השתלמות מתנדבים בת 5 ימים בה מועברים בעצם תכנים של טירונות. למתנדבים יש פטור מטירונות לכן עוברים את השתלמות במקומה. ביום החמישי יתקיים טקס השבעה בנוכחות ההורים וכמובן כל חייל/ת יקבל / תקבל צו ליום ראשון שלאחר מכן להתייצב ביחידתו המיועדת.

באופן אישי: כל השתלמות המתנדבים עברה עלי די בריחוק, אולי כי לא הרגשתי מספיק חולה ומזוהה עם המצב לעומת המשתתפים האחרים שהגיעו להשתלמות צעירים ממני ובעלי נכויות שונות קשות ובולטות.

פרטים נוספים תמיד נתן למצוא באתר של א"כא. אגף כוח האדם בצה"ל.

תשע 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 בחווות 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

הכתיבה מצילה אותי

מאת: שירלי (נחמה) פרקש • צילום: עדי אדר

איליין בנטון חולה בשתי מחלות קשות: גושה ופרקינסון. את הסבל והתקווה היא חולקת בבלוג עם מיליוני עוקבים

"נולדתי באנגליה למשפחה יהודית, בת זקונים לחמישה אחים. הייתי ילדה רזה וחיוורת, עם בטן נפוחה וגדולה. אמא שלי חשה שמשוה לא כשורה כי סבלתי מכאבים ועייפות כרונית ותמיד נפלתי ונפצעתי. רק בגיל חמש אובחנתי כחולת "גושה" (Gaucher's disease). זו מחלה גנטית תורשתית שמתפרצת לרוב אצל יהודים אשכנזים. מבין כל המחלות הגנטיות הנדירות, גושה היא הנפוצה ביותר בישראל. התסמינים כוללים טחול וכבד מוגדלים, אנמיה, עייפות קיצונית, נטייה לדימומים, נטייה לשברים ולכאבי עצמות.

גם שני אחיי הגדולים סבלו מהמחלה. בגיל 11

קיבלתי התקף רציני ראשון של "קריסת עצמות". מדובר בכאבי תופת שהדעת אינה סובלת, הנובעים מהיעדר חמצן למפרקים. בכיתי שלושה שבועות מכאבים ואף אחד לא עזר. היום נותנים מורפיום לכאבים בעוצמה כזו. נאלצתי גם לעבור ניתוח להסרת הטחול שהתנפח לממדי ענק.

כשפגשתי את בעלי והתאהבתי בו

מיד, ידעתי שאני מוכרחת לספר לו. הוא לא נבהל ובשנת 1989 התחתנו. שנה אחרי כן נולדה בתי, ילדה בריאה ומקסימה, אבל אחרי הלידה שוב החלו התקפים ולא יכולתי לקום מהמיטה. בעלי טיפל בשתינו במסירות אין קץ.

רק אז שמענו על מרפאה מיוחדת בבית חולים 'שערי צדק' בירושלים. זו הייתה הפעם הראשונה בחיי שישבתי מול רופא שהכיר את המחלה והציע דרכי טיפול. הטיפול הניסיוני לא היה כלול בסל התרופות והיה יקר מאוד, אבל בעזרת 'העמותה לגושה בישראל', שהיינו מעורבים בהקמתה, קיבלתי אותו. כיום אפשר לאבחן גושה בבדיקת דם פשוטה ויש גם טיפול. כשבתי נכנסה לכיתה א', הפסקתי לעבוד ובחרתי להיות אמא במשרה מלאה. הזמן שביליתי איתה היה זמן יקר ונפלא. בשלב מסוים החלה אמי לסבול מדמנציה, והבאתי אותה לגור איתנו. זו הייתה התמודדות רגשית קשה ביותר. היום שבו נאלצנו להעביר אותה לבית אבות, היה היום העצוב בחיי.

יום אחד התחילו רעידות לא רצוניות ברגל וביד.

ידעתי שזו תופעה שחולי גושה לוקים בה. אבי ואחי

היו חולי גושה ופרקינסון ונפטרו

לפני שנפרדנו, ברגע נדיר של צלילות, אמרה לי 'אני לא רוצה ליפול עליכם למעסה', ונתנה לי להבין שזה בסדר. לפני חמש שנים אמי נפטרה.

סמוך לעזיבתה של אמי, התחילו לי רעידות לא רצוניות ברגל שמאל וביד שמאל. ידעתי שזו תופעה שחולי גושה לוקים בה. לאבי היה גושה ופרקינסון והוא נפטר בגיל 73 ואחי נפטר מאותה סיבה בגיל 63. הבדיקות אישרו את החששות. מעתה היו לי שתי מחלות.

לילות שלמים הייתי שוכבת במיטה, שקועה במחשבות ובדאגות. לילה אחד עלו במוחי ארבע שורות של שיר, ככה סתם. רשמתי אותן בחושך בפנקס שהיה ליד המיטה ובבוקר המשיכו המילים מעצמן. מדי לילה מצאתי את עצמי מתגנבת בחושך למטבח וכותבת. כך נולד ספר השירים שלי: parkinson shaken not stirred.

הספר הצליח מאוד ובעלי הציע שאכתוב בלוג על גושה. בתחילה זה נראה לי מוזר אבל בספטמבר 2011 מצאתי את עצמי שוב מול המחשב בלילות, כותבת יומן אישי ומתארת מה שעובר עליי, החל בתופעות לוואי וכלה בפרטים הקטנים של הזוגיות. כתבתי את כל האמת, בלי לייפות אותה ובתיבול הומור אנגלי כמובן. תוך חודש עקבו אחרי הבלוג אנשים מ-70 מדינות ואלפי מיילים ותגובות החלו להגיע. לפני שנתיים פנו אליי מהעיתון האנגלי The Huffington Post (הנפוץ ב-5 מיליון עותקים באנגליה), וביקשו שאכתוב טור שבועי על התמודדות עם מחלה נדירה. אחד המאמרים שלי I've a list but not a bucket - נקרא עד היום על ידי מיליונים בעולם. בימים שהמחלה מכריעה אותי, אני ממשיכה להרעיש את העולם עם הבלוג וכותבת אותו עם טיפת ההומור והתקווה האחרונה שעוד נשארה בי. הבלוג מציל את חיי. אני מרצה בכל העולם ומחלקת את הידע שלי.

שורה תחתונה

העשייה והתגובות שאני מקבלת מחזקים אותי ונותנים לי כוח להמשיך. אדם שחולה במחלה קשה זקוק למטרה בחיים וזו המטרה שלי - להעלות את המודעות למחלת הגושה, ולתת תקווה לחולים בעולם.

באדיבות "לאשה" 23.2.2015

"ליצנות רפואית על רגל אחת"

מאת: דן גרודזינסקי • צילום: מוטי אבירם

שמי שרית, בת 42 ויש לי גושה. פעם בחצי שנה (על השעון!) אני מגיעה לביקורת בשערי צדק, ירושלים. בכל פעם לפני הגעתי, ההתרגשות גוברת - אולי נראה היום את הליצן הרפואי?! ואכן, בכל פעם שאני מגיעה, אני פוגשת את 'פיקולו'. אותי, אישית, מרגש מאוד השילוב הזה בין ילדים בבית חולים לבין ליצן. יש בזה איזשהו ניגוד מטורף, שיחד עם זאת, כל-כך משלים זה את זה. במקרה שלי מסתבר, זה לא רק תקף לילדים. 'פיקולו' הליצן מצליח להצחיק גם מבוגרים! כולם במחלקה צוחקים, אי אפשר להישאר אדישים לו. בזמן שעשו לי בדיקת דם (ארוכה יחסית, כידוע), 'פיקולו' לא זז ממני ולא הפסיק להצחיק אותי. הצטלמנו יחד ב'סלפי' והוא לחץ על כפתור הצילום (שכן אני הייתי 'עסוקה' בלהושיט את ידי לבדיקת דם). מה זה 'לחץ'? לא הפסיק ללחוץ... צילם אולי 20 תמונות בשנייה... ואפילו בזה הוא כל-כך הצליח להצחיק אותי. מצדיעה לך, דן! מעומק הלב!

אני דן גרודזינסקי, או בשמי הליצני "פיקולו". מאז שהייתי צעיר אהבתי להופיע, ניצלתי כל הזדמנות, בכיתה, בארוחות משפחתיות ובטיולים. כיום אני אב טרי לעלמא החמודה, אני עוסק בליצנות, בקרקס ובתיאטרון רחוב יחד עם אשתי שירי שהיא גם ליצנית ובארבע השנים האחרונות אני עובד גם כליצן רפואי במרכז הרפואי שערי צדק מטעם ארגון "רופאי חלום".

רציתי לשתף אתכם בנקודת מבטי האישית כליצן רפואי על בית החולים. רבים סבורים שהליצן מטרתו להצחיק, אני לא מתנגד לכך ואפילו יוצא שאנשים צוחקים עליי או איתי מעת לעת. אך לדעתי יש הרבה מעבר לכך. כשאני מסתובב בבית החולים, נכנס לחדרי טיפול, פוגש את המשפחות ואת הצוות הרפואי לפני, אחרי או במהלך פרוצדורת רפואיות, מתחיל מפגש. מפגש מפתיע, מרענן וייחודי. כליצן אני חי את הרגע, נינוח אך עירני לכל מילה, מבט או תחושה שעולה בי או במי

שפגשתי זה עתה. מי שנתקל בי לא נשאר אדיש, הוא פשוט לא יכול, משב הרוח הרענן שמביאה כניסה של ליצן לכל מקום, קל וחומר לבית החולים מניע תקשורת ברמה אחרת. הליצן מייצר מציאות חלופית שמתקיימת לצד המציאות הרגילה ואף ניזונה ממנה. במסגרת בית החולים, הופכת מציאות מורכבת שכוללת חרדות, כאב ובדידות, למציאות דמיונית. מציאות שמאפשרת למטופלים, לבני משפחותיהם ולצוות הרפואי להניח לרגע בצד את הקשיים ולחוות שחרור, צחוק הנאה וקרבה.



לחיות עם הגושה

מאת: ענת אנטוניר

כשהתבקשתי על ידי עורכי הגושיתון לספר על ההתמודדות שלי עם מחלת הגושה, הסכמתי מיד, למרות שהסיפור שלי באמת לא כל כך מיוחד. כשהייתי בת 21, סטודנטית שחיה חיים רגילים עם עבר של שירות צבאי מרתק ומעניין (ביחידת השו-שו... אסור לספר...) פתאום צמחה לי בטן גדולה והייתי חיוורת מאד. לאחר בירור אובחנתי כחולת גושה, מחלה שעד אז לא שמעתי על קיומה. זה היה לקראת סוף שנות השבעים, כאשר המונחים "ארי זמרן", "מרפאת גושה", ו"טיפול אנזימי" טרם הפציעו בעולמנו.

לכן, במקרה כמו שלי, הפתרון היחיד היה כריתת טחול. וכן, במהלך חופשת הסמסטר של שנה ב' באוניברסיטה, על שולחן הניתוחים ב"הדסה עין כרם", נפרדתי מ- 5 ק"ג (!) של טחול וזכיתי בתמורה בחיים חדשים. מיד לאחר הניתוח הפכו ספירות הדם שלי לנורמאליות ביותר, הצבע חזר לפנים, הבטן הפכה שטוחה ואיכות החיים השתנתה לגמרי. במהלך הזמן נישאתי והבאתי לעולם, לאחר הריונות תקינים,

3 ילדים בריאים (אך נשאים של המחלה מן הסתם). כל השנים עבדתי ותפקדתי כרגיל, כאשר הסימן היחיד למחלה היא הצלקת מניתוח הכריתה.

הרגשתי כל כך בריאה, שגם כאשר קמה מרפאת הגושה לא הרגשתי צורך לפנות אליה. רק כשמלאו 30 שנה לניתוח ששינה את חיי, החלטתי להתחיל להיות במעקב ב"שערי צדק" ובמקביל להתנדב בעמותה הישראלית לגושה. במסגרת ההתנדבות ערכתי שני גיליונות של הגושיתון, לפני כמה שנים. מצבי כיום טוב, מבחינת המחלה, ולכן לדעתי הסיפור שלי לא מיוחד. החריקות היחידות במצב הבריאותי נובעות מהגיל (בכל זאת, מתקרבת ל-60!).

ארי אמר לי פעם שאני "סיפור הצלחה" מבחינת התנהלות המחלה... לא יודעת עד כמה זה נכון, אבל מקווה שיימשך ככה.

ביטוי של תקווה



Artist: Noami Arai • Country: Japan

חברת ג'נזיים גאה להציג תכנית חובקת עולם להעלאת מודעות למחלת אגירה ליזוזומליות באמצעות יצירות אמנות פרי יצירתם של חברי קהילת מחלות האגירה ליזוזומליות.

בשנת 2006, השיקה חברת ג'נזיים לראשונה את התכנית "ביטוי של תקווה", בכדי לתת הזדמנות לחולים במחלות אגירה ליזוזומליות להעלות את המודעות למחלות גנטיות נדירות אלו. ארגוני חולים מרחבי העולם עודדו את חבריהם להגיש יצירות אמנות מקורית המשקפת את רגשותיהם, תקוותיהם, המציאות היומיומית וניסיון החיים שלהם עם מחלות אגירה ליזוזומליות. יותר ממאה מטופלים ומטפלים הביעו את סיפוריהם האישיים המתארים את ההתמודדות

עם המצוקה, ההתגברות על הקושי והתקווה לעתיד, דרך יצירות האמנות אשר הוצגו בפני קהל רב מכל רחבי העולם.

בעקבות ההצלחה של התכנית, הושקה בשנת 2009 התכנית "ביטוי של תקווה 2" ושוב הקהילה הבינלאומית יחד עם ארגוני החולים, הצטרפו לתכנית במחויבות, תמיכה ויצירתיות רבה. מאות אמנים חדשים הצטרפו לתכנית והעניקו הזדמנות אדירה לחולים במחלות אגירה ליזוזומליות לחלוק עם העולם את ניסיונם.

השנה ג'נזיים גאה להמשיך במסורת ולהדגים את מחויבותה המתמשכת לקהילת החולים. חברנו לארגוני החולים המובילים ונתנו חסות לתכנית "ביטוי של תקווה 3". אנשים בכל הגילים ובעלי כישורים אמנותיים בכל הרמות, החיים עם מחלת אגירה ליזוזומליות מכל סוג, השתתפו בתכנית "ביטוי של תקווה 3" והגישו את יצירותיהם. 163 יצירות הוגשו מ-23 מדינות ברחבי העולם- מתוכן הוגשו גם מספר יצירות מישראל.

פנל של מומחי אמנות יבחר מבין היצירות, שיוגשו לתכנית, את אלו, אשר יוצגו בתערוכה בינלאומית ועל גבי חומרים שונים לקידום המודעות למחלות האגירה ליזוזומליות.

בכנס חולים האחרון שנערך בארץ אף הוצגה תערוכה ממיטב העבודות שהוגשו לפרויקט "ביטוי של תקווה" בשנים 2005 ו-2009. אנו תקווה שבכנס החולים הבא נוכל לקיים תערוכה ממיטב היצירות שהוגשו לפרויקט ובהן גם העבודות מישראל.

ברוכה הבאה למשפ' גושה

ד"ר מוניקה וייס הובשמן הצטרפה למרפאת גושה שבבית החולים "בילינסון" אותה ניהל במשך שנים רבות פרופ' יאן כהן.

העמותה מברכת אותה עם הצטרפותה ומאחלת לה הצלחה רבה.



genzyme A SANOFI COMPANY

מובילים את עולם הגושה למעלה מ-30 שנה

שנים של ניסיון ומידע של יעילות ובטיחות

מעל 5600 חולים ברחבי העולם, מבוגרים וילדים^{1,2}
שירות טיפולי בית מצוות מיומן של רופאים ואחיות
המאפשר לכם לקבל את הטיפול בזמן ובמקום הנוחים לכם



גנזים כאן ארשורכ

1-800-21-22-22

מיכל שמרלינג, מנהלת תחום טיפולים

054-7550557

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

References: 1. Genzyme Corporation. Cerezyme Web site. http://www.cerezyme.com/healthcare/about_cerezyme.aspx. Accessed August 14, 2014.
2. NOH Approved Leaflet 11.2005.

טיפים למערכת יחסים טובה עם הרופא המטפל

מאת: שירי בן-ארצי



אותן נסיבות רפואיות.

למודתי שמערכת היחסים הזו שונה מכל מערכת יחסים אחרת בחיי ועל מנת שתהיה טובה ותאפשר לי להפיק את המרב מהידע המקצועי והניסיון של הצוות הרפואי שטיפל בי היה עלי ללמוד לדרוש את מקומי כחלק מהצוות ולהיות מפיקה. מפיקה של המחלה שלי, מפיקה של חיי ובמידה רבה מאוד גם מפיקה של הצוות הזה. נקודת המפנה שאפשרה לי לעשות את השינוי הזה הייתה ההבנה שטיפול רפואי, גם במצבים של מחלה כרונית, הוא שירות כמו כל שירות אחר ואני, למרות היותי חולה, בעצם צורכת את השירות הזה דבר שהופך אותי לצרכנית – צרכנית בריאות. ברגע שהבנתי שאני גם צרכנית בריאות, ידעתי שהצעד הראשון שלי הוא להבהיר לעצמי איזה סוג שירות אני רוצה לקבל וממי אני רוצה לקבל אותו. ההבנה הזו העצימה וחזקה אותי, אפשרה לי לנהל תקשורת מדויקת, נעימה וברורה עם הצוות הרפואי שלי והיוותה חלק מהותי בכך שכיום אני אישה בריאה.

את ראיית העולם הזו הייתי רוצה לחלוק אתכם ולהדגים כיצד ניתן לתרגם אותה לעשייה יומיומית.

בשלב הראשון חשוב שנהיה מודעים לכך שניתן ואף רצוי לבחור את הרופא המטפל באופן שהקשר איתו יהיה נעים, מעצים ומתאים לצרכים שלנו ולא ההפך.

השלב השני הוא שימור ותחזוק מערכת היחסים עם הרופא והצוות המטפל על מנת שתהיה חיובית, מעצימה ונעימה. וכמו בכל מערכת יחסים, תמיד אפשר לשפר, לשדרג ולשנות...

איך עושים את זה? ממש כך...

- בואו מוכנים לפגישה.** לפני הפגישה כדאי להכין רשימה של כל הנושאים עליהם הייתם רוצים לשוחח עם הרופא. סדרו אותם לפי סדר החשיבות ושאלו קודם את השאלות החשובות לך ביותר. קחו אתכם כל מסמך או מידע שיכול להיות רלוונטי (כרטיס קופת חולים, רשימת תרופות שהנכם לוקחים, בדיקות עדכניות, מידע שמצאתם באינטרנט וכדומה)

נקודת המפנה שאפשרה לי לעשות את השינוי הזה הייתה ההבנה שטיפול רפואי, גם במצבים של מחלה כרונית, הוא שירות כמו כל שירות אחר ואני, למרות היותי חולה, בעצם צורכת את השירות הזה דבר שהופך אותי לצרכנית – צרכנית בריאות.

- רשמו הערות.** במהלך הפגישה עם הרופא תקבלו מידע רב וייתכן שיהיה קשה לזכור את כולו בצורה מדויקת. הביאו אתכם מחברת וכלי כתיבה או מחשב נייד, כדי לרשום נקודות עיקריות ותשובות לשאלות ששאלת. במידה שאינכם יכולים לכתוב במהלך הפגישה, קחו אתכם אדם נוסף שירשום עבורכם או בקשו מהרופא רשות להקליט את הפגישה.

- בואו עם אדם קרוב.** לפעמים נוכחות אדם קרוב יכולה לעזור ולהקל. הוא או היא יכולים לרשום עבורך הערות ולהזכיר לך את הנושאים עליהם רצית לשוחח עם הרופא/ה וגם לתמוך ולשאול שאלות שלא חשבתם עליהם.

- עדכנו את הרופא.** חשוב לעדכן את הרופא המטפל האם היו שינויים מאז נפגשתם איתו/ה לאחרונה: מבחינה אישית ורפואית (שינויים במינון התרופות, תופעות לוואי, אשפוזים, שינויים: בתאבון, במשקל, בעייפות ובאנרגיה).

- תנו לרופא להכיר אותך.** חשוב שהרופא יכיר מי אתם, כדי לתת לכם את הטיפול האופטימלי. קחו את הזמן להסביר מהן הציפיות, החששות והדברים שחשובים לך – זה חשוב.

- כנות.** הרופא יוכל לתת לך את הטיפול הטוב רק אם תספרו את כל העובדות כפי שהן. ברפואה – כמו ברפואה, הדברים משתנים כל הזמן ולפעמים מידע מהעבר שלא היה רלוונטי הופך משמעותי וחשוב.

- למדו על הדרך שהמחלה מתנהגת בגוף שלכם.** יהיו שותפים בצוות הרפואי שמטפל בכם על ידי כך שתלמדו על המחלה שלכם, על הדברים שייחודיים לגוף שלכם, כיצד להבין את הבדיקות הרפואיות שלכם וכיצד להבין את הז'רגון הרפואי. ברגע שלמדתם את הדברים הללו אל תפחדו לקחת חלק בדיאלוג הקשור אליכם.

- הכירו את התרופות שלכם.** ודאו שאתם מכירים את שמות התרופות שאתם לוקחים ולמה הן מיועדות. רשמו הנחיות

מיוחדות כגון: מזון ושתייה שיש להימנע מהם וכדומה. אם הנכם לוקחים מספר תרופות, יידעו את הרופא שלכם על מנת למנוע תגובות נגד בין התרופות השונות. זכרו שגם בתחום זה יש כל הזמן חידושים וחשוב להכיר את כל האופציות הקיימות ולשוחח עם הרופא עליהן.

- שאלות, שאלות ועוד שאלות.** שאילת שאלות היא המפתח להשיג את המרב מהטיפול הרפואי. שאלו כאשר אינכם מבינים מה משמעותו של מושג רפואי מסוים, אם ההנחיות שקיבלתם אינן ברורות או שאינכם יודעים מה לצפות מבדיקה או מטיפול חדש. שאלו לגבי עדכונים חדשים, דברים שקראתם באינטרנט או שמעתם וסתם תהיות קיומיות. אם לא תשאלו, הרופא/ה יצאו מנקודת הנחה שהכול מובן ואין צורך במידע נוסף.

- הביעו את דעתכם.** דעתכם קריטית וחשוב שתביעו אותה, הרי מדובר בגוף ובחיים שלכם (לא הייתם מעלים על הדעת לא להביע את דעתם לגבי עבודת שיפוץ שמתרחשת אצלכם בבית, נכון?). אם קיימת מגבלת זמן הציעו לקבוע פגישה נוספת כדי לדון בלבטים או בספקות שלך.

- רופאים אינם יודעים הכול.** ישנם תחומים רבים הקשורים לגוף האנושי שהם עדיין בבחינת תעלומה לעולם הרפואי. כפי שאין אדם שיש בידיו את כל התשובות, כך גם אין רופא שיש בידיו את כל התשובות. אל תהססו להתחיל ללמוד ולחקור עוד על הגוף והמחלה שלכם. זכרו שתמיד אפשר לבקש מהרופא להפנות ולהמליץ על מקורות מידע נוספים בנושא.

- למדו את שגרת המרפאה.** מהם הימים העמוסים, מתי ניתן להתקשר, מה לעשות במקרה חירום וכיצד ניתן לקבל מענה במידה והמרפאה סגורה.

- זכרו - זו מערכת יחסים.** כמו בכל מערכות היחסים האחרות בחייכם, גם במערכת היחסים הזו יתכנו אי הבנות וטעויות. אם אתם מרגישים פגועים, מבולבלים וחסרי שביעות רצון בשל משהו שקרה עם הרופא ו/או הצוות המטפל, שוחחו על כך באופן ישיר על מנת לפתור את הבעיה.

שירי בן-ארצי, מאמנת רפואית מוסמכת, מייסדת ומנכ"ל M.C.I – בית הספר לאימון רפואי (העוסק בהכשרת מאמנים רפואיים, פיתוח מיומנויות תקשורת רפואית, מנהיגות רפואית, הדרכת צוותים רפואיים ותמיכה בצרכני בריאות, חולים ובני משפחותיהם), מטפלת בנפגעי טראומה, מנחת סדנאות בתחום התקשורת הרפואית בישראל ובאירופה ומנחת תוכנית הטלוויזיה רופאים בעם בערוץ 10. **באדיבות חברת ג'נזיים.**

משרד הבריאות

זכויות לפי חוק ביטוח רפואית ממלכתי 1.4.2015

הנחות ופטורים מהשתתפות עצמית עבור ביקור אצל רופא (ראשוני או שניוני), או במרפאות חוץ ומכונים.

חולי גושה:

בהתאם לתוכניות הגבייה שאושרו לכל קופות החולים, יקבלו החולים במחלות הנ"ל פטור מלא מתשלום עבור ביקור במרפאות חוץ ומכונים. ילד להורים מקבלי הבטחת הכנסה: פטור מכל תשלום עבור טיפולים בתחום התפתחות הילד הכלולים בסל שירותי הבריאות, כמפורט בסעיף 20 לתוספת השנייה לחוק ביטוח בריאות ממלכתי.

הנחות ופטורים מהשתתפות עצמית ברכישת תרופות

בכל קופת חולים קיימת תקרת השתתפות שונה, כמפורט בנוסח המעודכן לחוזר סמנכ"ל לפיקוח על קופו"ח ושב"ן מס' 5/2014.

תקרת דמי ההשתתפות העצמית עבור תרופות לחולים כרוניים:

עבור אדם המוגדר כחולה כרוני, קיימת תקרה חודשית לתשלום דמי השתתפות עבור כל סוגי התרופות (הכלולות בסל הבריאות) שהוא צורך*. שיטת יישום התקרה הינה ממוחשבת בכל קופת חולים (שיטה מצטברת - שעל פיה התשלום נפסק עם ההגעה לתקרה). שיעור תקרת השתתפות עבור תרופות לחולים כרוניים:

מכבי	מאוחדת	לאומית	כללית
286	286	307	306

* הכוונה גם לתרופות שאינן חלק מהטיפול במחלה הכרונית.

הנחה בתשלום דמי ההשתתפות העצמית עבור תרופות לאזרחים ותיקים: אזרח ותיק (שהגיע לפי הרישום במרשם האוכלוסין לגיל הפרישה, כמשמעותו בחוק גיל הפרישה, התשס"ד - 2004) אשר מתקיימת בעניינו אחת מהאפשרויות הבאות:

- משולמת לו גמלה לפי חוק הבטחת הכנסה, התשמ"א - 1980;
- משולם בעדו תגמול לפי סעיף 11 לחוק תגמולים לאסירי ציון ולבני משפחותיהם, התשנ"ב - 1992, ובתנאי ששולמה לחבר בתכוף להגשת התביעה (ערב הגשת התביעה) לקבלת התגמול הנ"ל, גמלה לפי חוק הבטחת הכנסה עבור תקופה של ששה חודשים לפחות;
- זכאי לקבל הנחה בגובה 50% מדמי ההשתתפות עבור רכישת תרופות הכלולות בסל השירותים.
- אדם שמלאו לו 75 זכאי ל - 10% הנחה בהשתתפות עצמית בתרופות (כלומר, הנחה בסך 10% על היתרה, לאחר ההנחה עבור תרופות לאזרחים ותיקים)

רשמים מכנס ה-Gaucher Leadership Forum בברלין

מאת: גיל ברדה



הי חברים. במרץ השנה נסעתי כנציג הנהלת העמותה לכנס ה-6th Gaucher Leadership Forum בברלין. או בקיצור 6th GLF. מדובר בכנס דו שנתי, בינלאומי, הנערך בחסות מלאה של חברת Genzyme - A Sanofi Company, של רופאים מומחים בגושה וחוקרים מכל המדינות ומכל סקטורי הרפואה השונים: המטולוגיה, הדמיה, אורתופדיה, כימיה ועוד. הכנס הינו מקצועי ונועד לבצע סיעור מוחות, שיתוף ממצאים על ניסויים, מחקרים וסיטואציות שונות של מומחי גושה במפגש עם מטופלים. לצד הכנס, התקיים גם מפגש של EGA (ארגון הגושה האירופאי European Gaucher Alliance) - נציגי הנהלת עמותות החולים מכל רחבי העולם (אירופה בעיקר), שהגיעו גם להתרשם מהכנס כמוני וגם לבצע סיעור מוחות על ענייני גושה. למשל, אופן התמודדות עם רגולציה של ממשלות בנוגע לאישורי תרופות במדינות השונות, קשיים טכניים בקבלת תרופות, יחס חברות התרופות, ועוד נושאים איתם מתמודדים עמותות חולי גושה במדינות השונות.

מה היה בכנס ה-GLF ה-6?

הכל התחיל ביום שישי ה-27.3.15, התכנסנו במלון כנסים גדול ברובע ה"מיטה" בברלין. האולם רחב הידיים התמלא בעשרות רופאים, חוקרים, מדענים, נציגי עמותות גושה ואנשי צוות ממרפאות עזר (דם), הדמיה, אור תופדיה, פנימאים) של בתי החולים מכל העולם. אני, שהגעתי כנציג יחיד של העמותה, ישר חיפשתי עיניים מוכרות. לאחר מספר רגעים, נופף לי לשלום אליאב מיכאי - מנכ"ל ג'נזים ישראל וזאב זליג שהזמינו אותי לשבת עימם. לאחר דברי פתיחה על ידי המארחים, החל החלק הראשון של המפגש שבו נדון על - "גילויים מדעיים". חלק זה כלל 4 הרצאות. בחלק השני דנו ב"גישות מחקר חדשות" גם בחלק זה היו 4 הרצאות. כאורח הכנס, כנציג העמותה הישראלית, אציין כי היו הרצאות מאוד מעניינות ומרתקות (כמו למשל של רופאה מפק יסטן שהרצתה על צרכי ילדים חולי גושה בפקיסטן), כמוכן שהיו גם הרצאות עם הרבה מינוחים רפואיים שפנו יותר לאוכלוסיית הרו פאים. לאחר ההרצאות, פגשתי את פרופ' ארי זימון - מנהל יחידת גושה בבית החולים שערי צדק, בירושלים, ושותפי המסור כבר 10 שנים לניהול פורומי התמיכה באינטרנט, את תמה, עוזרת המחקר הלבבית של פרופ' זימון, פרופ' חנה רוננבאום - מנהלת יחידה המטולוגית ומרפאת גושה בשרותי בריאות כללית ועוד חברים מארגון ה-EGA, אותם הכרתי מכנסים קודמים בהם השתתפתי בעבר. בערב הוזמנו לארוחת ערב "גאלה" של הכנס שנערך במבנה עתיק ששימש בעבר כמפעל מים בעיר. היה מאוד טעים ומהנה.

ביום השני - קבוצות עבודה לסיעור מוחות

למחרת בבוקר, שוב התכנסות אבל הפעם במבנה של שני אולמות שבהן נערכו שולחנות עגולים ליצירת קבוצות עבודה. כל קבוצת עבודה קיבלה אירוע טיפולי כולל צילומי הדמיה, נתונים רפואיים של חולה ומקרה טיפולי עבירו. לאחריו נשאלו מספר שאלות לדיון לבדיקת פרשנות וראיה של אנשי הקבוצה. אציין כי הקבוצות כללו אנשים ממדינות שונות שלא הכירו אחד את השני. בסוף המושב הזה, מומחי גושה הסבירו מה קרה בפועל בכל אחד מהמקרים ואת הטיפולים שבוצעו בשטח. לחלק זה הייתה חשיבות גדולה, שכן המומחים שיתפו את החוקרים הצעירים בלבטים ודרכי חשיבה בטיפול במקרים מורכבים של גושה.

בין הנושאים עליהם דנו:

- דרכי ניהול טיפול חדשניים.
- אופן מיזוג של מספר טיפולים במקרים מורכבים.
- גושה סוג 3 - אופן פניה לחולים ולמשפחותיהם.
- הכרת הצרכים של הטיפול במחלות עצם בגושה.
- מחלת גושה וסרטן - מאפיינים ודרכי טיפול.
- הקשר בין גושה עם לימפומה ומילומה.
- הקשר בין גושה לפרקינסון - גישות טיפוליות.

עבורי, זו הייתה חוויה מדהימה וחזקה. קודם כל מבחינת הפגנת הכוח הגדולה של כל הפרופסורים, מדענים וחוקרים שבאו מרחבי העולם כדי ליצור סיעור מוחות לטיפול וגישות טיפול שונות, ובנוסף, הכנס גם הבהיר וחזק לי את הצורך בעמותה חזקה של חולים כמו שלנו וגורם לי להבין, כל פעם מחדש, שזה ממש לא ברור ומוכן מאליה המצב בישראל, בו לחולים יש אפשרות לבחור את הטיפול והתרופה. כמו כן, את הצורך לחזק ולשייך חוקרים חדשים ומדענים לגושה.

רק בריאות!
שלכם, גיל

מהפורום

חולי גושה חרדים

כידוע אנחנו מתמודדים עם כמה קשיים נוספים מעבר לקשיים של החולים בציבור הכללי. כגון הצורך לשמור על סודיות ברמה כזאת או אחרת דבר המונע מאיתנו בד"כ ליהנות משרותי העמותה מהתמיכה ומה כנסים וכן להכיר לשתף לתמוך ולהיתמך ולשמוע מחולים נוספים על ההתמודדות. לי אישית הדבר חסר וקשה מאוד ובפרט שאי אפשר לשתף את הסביבה בעקבות כך חשבתי שאפשר להקים בתוך העמותה קבוצה של חולי גושה חרדים שתתן מענה ייעודי לקשיים ולדילמות הייחודיות שלנו גם אם חלקי בצורה אנונימית אשמח לשמוע ולקבל רעיונות עצות והארות ואם יש מישהו שיכול להרים את הכפפה. אני משער שלא כולם גולשים בפורום בתדירות גבוהה (ניכר מהפעילות הבלתי פוסקת כאן בפורום) לכן אבקש מיור העמותה ומפרופ' זימון, המטפלים וכל מי שיש לו קשר לחולה גושה.

תודה, חיים chaim5422@gmail.com

זכויות

האם מגיעה לחולי גושה ניידות מהמוסד הביטוח לאומי?

תשובה: ככל הידוע לנו לא זכאים חולי גושה להטבת ניידות אלא אם יש בעיה רפואית הנידונה באופן פרטני על ידי הביטוח הלאומי

מיטב דש.
הדרך הנכונה

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

The home of the Orphan

MEDISON
RARE DISEASES



Raising Awareness



Diagnosis



Innovative Therapies



חברת מדיסון חרטה על דגלה להעניק למטופלים פתרונות חדשניים וייחודיים, גאה להמשיך ולהוביל את תחום המחלות הגנטיות והנדירות בישראל.

אנו מאמינים להיות תמיד כאן בשבילכם ולצדכם עם צוות אחיות בעל ניסיון רחב, מקצועי, אדיב ואחראי תומך אתכם בהתאמה אישית לכל אחת ואחד מכם.

MEDISON
Delivering innovative healthcare

שרות לקוחות: 1-800-343-343
ענת עוז, מנהלת מערך טיפולי הבית 054-2190343
כתובת: השילוח 10, ת.ד. 7090, פתח תקוה, 48170

מאחורי הקלעים

מאת: יעל עדיני



עברו יום ועוד יום, הזמן כהרגלו טס ומצאנו את עצמינו באיחור להכנות לכנס ה-20. בכנסים הקודמים בחרנו באולם אונו בעזריאלי שהציע מחיר סביר, מיקום מעולה, אוכל טוב ועוד יתרונות וחסרונות. הדיון אמור היה לקבוע איזה שיקול יכריע את הכף המיקום המעולה מול פגמים כמו גודל האולם, צורתו, רעש בהרצאות וכו'. בחרנו להמשיך ולערוך את הכנס באולם המוכר הידוע והנגיש. אבל ידוע שתכניות הן תמיד בסיס לשינוי וימים אחדים של טלפונים ללא מענה או מענה מתחמק הבהירו לנו שיש בעיה. אמרו שהאולם נסגר זמנית שאבל אל דאגה יש קונה ואוטוטו יפתח מחדש, אבל הקונה התחרט והאולם נסגר. בדיקה של הצעות שונות החזירה אותנו למלון דן פנורמה. היחס המקצועי והשרות האדיב, ביחד עם יתרונות כמו אולם מרווח ואוכל משובח הביאו להחלטה לבחור באולם.

גם הבחירה בתאריך אינה מקרית. התאריך חייב להתאים לחברי העמותה ולרופאים המובילים גם יחד וכמובן להתחשב במרב חברי העמותה ובחברות התרופות. אנחנו בוחרים תאריך שלא יהיה בימים של חופשות המוניות, שיהיה בימי חמישי ולו התאפשר, היינו בוחרים גם במזג אויר מתאים. הפעם היה לנו פספוס כאשר לא שמנו לב לתאריך המסוים שבו דורית לוי טילר מייסדת העמותה התחיבה במקום אחר.

מי שמאפשר לנו את הכנס וראוי לתודה הן חברות התרופות, התרומות כספים כדי שאנחנו נוכל ליהנות מתנאים נוחים ומפנקים לאורך הערב. עיקר הכנס כמובן אינו האכסניה שבה הוא מתקיים אלא תוכנו. ברור שחבריי העמותה מגיעים כדי להיות מעורבים, להקשיב לעדכונים ולהקשיב לטובי הרופאים שמרצים על מגוון נושאים הנוגעים לנו ולאיכות חיינו. כדי לגוון אנחנו מוסיפים נושאים נבחרים שנוגעים בשולי המחלה. התמזל מזלנו וחולי גושה מטופלים על ידי חבורת רופאים שאינם רק מצוינים בתחומם אלא מוכנים תמיד, שנה אחר שנה, להשקיע מחשבה ומאמץ ולהביא בפני חברי העמותה כל נושא שעשוי להועיל להם. הם בוחרים בנושאים החשובים ביותר והחולים זוכים לקבל אינפורמציה

מעודכנת שאינה מסתירה יתרונות וחסרונות, תוצאות של מחקרים ולבטים וגם פה ושם חילוקי דעות מקצועיים.

הכנס האחרון היה הכנס ה-20 וזה אומר שכבר 20 שנה ללא יוצא מן הכלל לא קיבלנו מאף אחד מהרופאים המטפלים תשובה שלילית לבקשתנו להרצות או אפילו לייעץ. ברור לנו שההתנדבות להרצות אינה מובנת מאליה וראויה להערכה רבה. פרופ' זימרון שהיה ממקימי העמותה ומשמש יועץ רפואי שלה, משמש גם כיועץ תוכן לכנס. הוא נפגש אתנו לקראת הכנסים ובעזרת רעיונותיו המקוריים וידידיו מעולם הרפואה מאפשר להביא בפני באי הכנס מרצים מרתקים. גם השנה כמו בעבר נפגשנו, חברי ועד העמותה, פעמים אחדות לפני הכנס להחליט על סדר היום. דורית תורמת בדרך כלל את משרדה לטובת המפגשים. בדרך כלל יש יותר נושאים ואפשרויות מזמן וכך היה גם הפעם.

בכנס האחרון היה צורך לעסוק בהחלפת יושב הראש. מר יוסי כהן התנדב לשמש יו"ר בשנים האחרונות ותרם תרומה ענקית לשמירה על האינטרסים של החולים בארץ ובעולם, ביקש לפרוש מהתפקיד. במקומו התנדב מר גיל פארן שהיה צריך לתמרון כדי להכניס לזמן הרצאה קצר נושאים רבים וחשובים. על הרצאות הרופאים כמובן לא מוותרים ונשאר זמן קצר להרצאות אורחים. אנחנו תמיד מתלבטים עוד ועוד בין האפשרויות השונות ופעמים רבות מנסים למצוא זמן גם לאומנים או מרצים מיוחדים. הכנס הוא התוצאה.

נשמח מאוד אם רבים ככל האפשר מחברי העמותה יגיבו על הכנסים, יעלו רעיונות ויציעו הצעות.

בברכה ובצפייה לכנס הבא
יעל

למה חשוב לספר למשפחה שיש "גושה"?

מחלת גושה היא מחלה תורשתית. אם אתה או מישהו במשפחה שלך חולה "גושה", אחרים מבני המשפחה עשויים להיות נשאים או חולי גושה מבלי שידעו על כך. הכרת ההיסטוריה הרפואית המשפחתית שלך יכולה לסייע בקבלת החלטות חכמות עבורך ועבור בני משפחתך.

סיפור מהחיים

המחלה של אבא שלי נתנה לי השראה ללמוד סיעוד. פעם אחת המורה בכיתה שאל אותי על מחלות שסובלת מהן המשפחה שלי. עניתי: "גושה" המורה היה מופתע, הוא אף פעם לא שמע על המחלה.

מרפאות גושה בארץ

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

המרכז הרפואי "רמב"ם" - חיפה
ד"ר חגית בריס פלדמן • טלפון: 1-700-505-150

המרכז הרפואי "בלינסון" - פתח תקווה
ד"ר מוניקה וויס הובשמן • טלפון: 03-937-7522

תודה

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

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



תודה !

האגודה לזכויות החולה

האגודה לזכויות החולה מסייעת לחולים ובני משפחה לממש את זכויותיהם בקבלת השירות מקופות החולים, מבתי החולים ומגורמים רפואיים נוספים במערכת הבריאות. האגודה פעילה בתחומים רבים ומגוונים במטרה לפתח את מודעות הציבור לזכויות החברתיות של האדם המקבל טיפול רפואי, להקנות ידע למטפלים ולמטופלים בסוגיות השונות של חוק זכויות החולה, ומהווה אוזן קשבת לשאלות ופניות הציבור בדבר מימוש זכויותיהם המפורטות בחוק. במסגרת פעילותה מרכזת האגודה פעילות משותפת לארגוני חולים "ארגוני הזכות לבריאות". האגודה הינה עמותה שהוקמה בשנת 1996 המופעלת על ידי מתנדבים ופעילי ציבור בשיתוף עם גורמים מקצועיים מייעצים בתחומי הפעילות השונים.
www.patients-rights.org

יוזמה

26 ביולי - יום הגושה

ה- EGA (European Gaucher Alliance), שהינו ארגון גג לעמותות גושה אירופאיות, יזם לציין את "יום הגושה" ב-26 ביולי, שזהו תאריך הולדתו של פיליפ גושה. השנה (2015) ימלאו 161 שנים להולדתו.

הידעת?

מחלת גושה משפיעה על כ-8.000-10.000 אנשים בעולם. סוג אחד, המחלה השכיחה ביותר המשפיעה על אחד מכל 40.000 - 60,000 אנשים באוכלוסייה הכללית. ליהודים אשכנזים, השכיחות היא גבוהה יותר, אחד מכל 250-450 אנשים. סוגים 2 ו-3 המחלה משפיעה על אחד מכל מאה אלף אנשים

הגושה היא אחת מ-5000 המחלות הנדירות, בגלל השכיחות הנמוכה שלה. במחלת גושה הושג התקדמות מהירה במחקר. היא הייתה המחלה הנדירה הראשונה שהציגה טיפול אנזימטי חלופי בתחילת שנות ה-90.

תודה מיוחדת

לפרופ' ארי זימרון

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



העמותה הישראלית לגושה מודה לחברות התרופות:

Medison Pharma Ltd.

Protalix Biotherapeutics

Genzyme a Sanofi Company

על תמיכתן בפעילותינו ובמטופלים!



דברים שכדאי לדעת

מטרות העמותה

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

ממשיכים בהצלחה בשבילך!

700 חברי/ות בעמותה! יתרונות להצטרפות לעמותה

"העמותה הישראלית לגושה" מהווה כתובת לכלל חולי גושה בארץ וכן לרופאים, לחוקרים, לאנשי מקצוע פרא-רפואיים, לבני משפחה ולאחרים. העמותה מבוססת כולה על מתנדבים, ככל שמספר חברי העמותה יגדל, כך יגדל כוחה של העמותה לדאוג לצורכי המטופלים. החברות, **שאינה כרוכה בתשלום**, מקנה השתייכות ל"משפחת גושה" החמה והתומכת, השתתפות בכנסים השנתיים של העמותה, פעילות אחרת המאורגנת על ידי העמותה וקבלת ה"גושיתון", עיתון העמותה.

העמותה הישראלית לגושה

חברי ההנהלה:

יו"ר העמותה:

גיל פארן

מזכיר העמותה:

צביקה ארטן

אחראי קשר עם חברות התרופות:

דדי אוחנה

אחראי קשרים בינלאומיים:

יוסי כהן

אחראית ארגון אירועים:

יעל עדיני

מנהל אתר העמותה והפורום באינטרנט:

גיל ברדה

עורכי הגושיתון:

ניטה אסיף, ראול אסיף

חברים נוספים:

עו"ד דורית לוי-טילה, דולי ברדיצ'בסקי

חברים יקרים,

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

דואר אלקטרוני: info@gaucher.org.il

כתובת: ת.ד. 33814 חיפה, מיקוד: 3133702

טלפקס: 04-9504403