



אליס ענאן קרויצפלד יעקב

שמי אליס ענן, בת 47, להורים ממוצא לובי: אבי נפטר בשנת 1986 בגיל 49 ממחלת קרויצפלד-יעקב. בזמנו נאמר לנו שזו מחלת "הפרה המשוגעת" ושהוא כנראה אבל מוח בשר בקר נגוע במחלה. הוא היה חולה מספר חודשים ונפטר. ולי, כנערה בת 15 באותה עת, כמו גם לכל משפחתי, היה מאד קשה לשאת את המראה הזה של אבי, שהיתה דמות נערצת, מתדרדר בבזאת מהירות ובצורה נוראית שאי אפשר להספיק או להצליח לעכל עד לאובדן הקשה.

משפחתי, הגעתי להחלטה לעצור את המעגל האכזרי הזה, ובימינו.

הדבר הראשון שרציתי לדעת, היה מה הטריגרים, מה גורמי הסיכון, ממה להימנע ומה כדאי לאמץ. הקמתי בארץ את העמותה "קרן קרויצפלד-יעקב ישראל" לקידום הטיפול במחלה, והתחלתי לדבר עם משפחות רבות של חולים. מעבר למתן מידע בסיסי ואזון קשבת ותומכת,

שמי אליס ענן, בת 47, להורים ממוצא לובי. אבי נפטר בשנת 1986 בגיל 49 ממחלת קרויצפלד-יעקב. בזמנו נאמר לנו שזו מחלת "הפרה המשוגעת" ושהוא כנראה אבל מוח בשר בקר נגוע במחלה. הוא היה חולה מספר חודשים ונפטר. ולי, כנערה בת 15 באותה עת, כמו גם לכל משפחתי, היה מאד קשה לשאת את המראה הזה של אבי, שהיתה דמות נערצת, מתדרדר בבזאת מהירות ובצורה נוראית שאי אפשר להספיק או להצליח לעכל עד לאובדן הקשה.

לפני כשנים-עשרה שנה, בבדיקה גנטית שעברתי, הסתבר לי שמחלה זו הינה גנטית בקהילה הלובית, ושכל המשפחה המורחבת שלי בעצם חשופה למחלה זו. הייתי בהלם מוחלט וחוסר אונים משווע. לאור התיאור של היועץ, שההסתברות להעברת הגן הינה 50%, ובמידה וקיימת נשאות, ההסתברות לחלות הינה 100%. לא יכולתי להעלות על הדעת שאני אלך לעולמי בדרך הנוראית שאבי הלך, ואותיר את ילדיי בטרומה כפי שהוא הותיר אותי אחרי מותו. אחרי אבל ממושך עלי ועל

התחלתי גם לתשאל אותן, ולמצוא מכנה משותף בין המקרים. בד בבד יצרתי קשר עם חוקרים בארץ ובעולם, התחלתי להגיע לכנס שנתי עולמי של המחלה,

מעבודתי והתמחיתי בלימודי נטורופתיה והרבלים קליני כחמש שנים. הכשרה זו נתנה לי הבנה משמעותית מאד ביחסי הגומלין בין הגוף לנפש, וכן ביחסי הגומלין בין כל מערכות הגוף והאיזון הנדרש לקיום חיים מיטביים.

כנטורופתית, אני מאמינה שבכדי להגיע להבנה אמיתית של השתלשלות המחלה, יש לחקור ולתשאל את החולה ומשפחתו על מצבו הבריאותי (פיזי ונפשי) באופן מעמיק ומקיף וגם רטרואקטיבי מספר שנים אחורה, דבר שלא ממש נעשה עד כה. אני חוקרת ומתשאלת משפחות וחולים, ומעבר לשיתוף החוקרים, אף יוצרת הבנה שונה של הדברים, שגם את חקירתה אני מקדמת.

כיום ברור לי שבמחלה זו הכשל הוא מערכתי, ואינו מתקיים במערכת העצבים בלבד, וכן שהמחלה אף אינה מתרחשת ביום אחד. ההתדרדרות של כלל מערכות הגוף מתרחשת ככל הנראה מספר שנים קודם לכן, כשברקע בד"כ קיים סטרס



כנס גנטיקה באוניברסיטת הרווארד עם פרופ' אריק וינסון, מנהל המרכז לרפואה גנטית



עם צוות איכילוב וחוקר צרפתי

קשה מתמשך, נפשי או פיזי, בשילוב עם תזונה לקויה או לא מספקת, עומס רעלים, ועוד, שמדלדלים את הרזרבות התפקודיות של הגוף. שמתי לב כי בד"כ לקראת פרוץ המחלה, הגוף עובר משבר פיזי או נפשי שמכריע אותו סופית, והמחלה מתבטאת בשיאה, למצב שאין ממנו חזרה. אחת המטרות החשובות בעיני היא לאתר את המצב הלא מאוזן, גם באמצעות סמנים ביולוגיים שיעידו על הסיכון שהגוף חשוף אליו, ולאזן אותו בשלב מוקדם, כשעדיין לא הגיע לנקודת האל-חזור.

ההחלטה לתחקר ולתשאל את החולים באופן מקיף ומעמיק יותר, התקבלה לאחר שראיתי את הפער הגדול שקיים בין החוקרים לבין החולים: קיימים מאות חוקרים בעולם למחלה נדירה זו, אבל רובם המכריע לא ראו חולה מימיהם. רוב הניסויים מתקיימים על מודלים של חיות מעבדה, או תאים שהודבקו, ובסופו של דבר נותנים אינדיקציה חלקית, אם בכלל, למקרים אנושיים. קיימים מעט רופאים בעולם שחוקרים חולים, או דגימות אנושיות, מאחר ומחלה זו נדירה מאוד בעולם.

יש לציין שבארץ פועלים מספר חוקרים מוערכים שחקרו מחלה זו עשרות שנים, ובתל השומר אף התקיים לפני

כמו גנטיקה, תאי גזע ועוד, ולשלב אותם בשיתופי פעולה עם חוקרי פרוינים, ליצירת אפשרויות אחרות ושונות ממה שנעשה עד כה.

לפני כשנה הוזמנתי לכנס גנטיקה באוניברסיטת הרווארד על-ידי פרופ' ג'ורל צ'רץ', מבכירי הגנטיקאים בעולם. פרופ' צ'רץ' ליווה אותי לאחר הכנס בסיעורי מוחות עם חוקרים נוספים, במטרה לבדוק אפשרויות שונות, ביניהן טכניקות שהוא מוביל כמו CRISPR ושיטות נוספות של עריכת גנים, שאותן אולי יהיה ניתן ליישם ולהציע טיפול אפשרי. כמו כן בחינת טכניקות שונות על מנת לאפשר בעתיד יישומן על החולים הסופניים שלנו,

כעשור מחקר שבדק MRI, שגם אני השתתפתי בו, וגייסתי אליו אנשים. הוא הסתיים כשמענק המחקר מארה"ב נגמם. החוקרים בהחלט הגיעו לתובנות שונות על המחלה, אבל הדרך עדיין רחקה להם מטיפול אפשרי.

בעיה נוספת שהבחנתי בה עם השנים, היא שברפואה ובמחקר יש התמקצעות גבוהה מאד בכל תחום, ומרב רזולוציה גבוהה לעיתים מתפספת התמונה הרחבה. החזון שלי הוא ליצר צוות חשיבה ממספר דיסציפלינות שיוכל להגיע להבנה טובה ומקיפה יותר. חזון זה אף הוביל אותי בשנים האחרונות לייצר קשרים עם חוקרים מתחומים נוספים

לפני מספר חודשים, מספר חלומות שלי התגשמו. בקשר שיצרתי עם צוות המחלקה הנירולוגית בבי"ח איכילוב בראשות פרופ' ניר גלעד, התרגשתי לגלות רוח מדהימה של התגייסות ורצון להתמקצע ולקדם את הטיפול במחלה זו. הם הצהירו על חזונם להוות מרכז ארצי למחלה, ולתת מענה לחולים ובני משפחותיהם, דבר חשוב ביותר בתוך כל חוסר האונים שבני משפחות נמצאים בו כיום. כמו כן, דיברנו על הקמת מאגר דגימות גדול ומשמעותי של נשאים וחולים, והנגשת הדגימות לחוקרים שונים בעולם, דרך שיתופי פעולה, וכך לקדם מחקרים משמעותיים.

שממילא אין לרפואה כיום מה להציע להם.

בביקורי בבוסטון נפגשתי אף עם חוקרים נוספים בהרווארד שעובדים על מחקר שבדק כיצד אנשים מבוגרים עם מוטציה גנטית שורדים ומגיעים לגיל מבוגר הם

אני קוראת לבני משפחות של חולים, ליצור קשר להשתתף במאגר הדגימות החשוב הזה. חשוב לציין שאנונימיות הנדגמים נשמרת ... אני פונה בקריאה לגורמים בעלי ממון מהארץ בכלל, ומהקהילה הלובית בפרט, להירתם ולהעניק בסיס כלכלי ליוזמות חשובות אלו. אני עושה מאמץ גם מול המדינה, ספציפית מול שר הבריאות ומול שר האוצר, כדי שירתמו למהלכים חשובים אלו ויגבו אותם, הן מקצועית והן כלכלית.

ציינו בפני את הקושי הגדול בגיוס דגימות של מחלות נדירות, ואמרו שהם אכן מוכנים לשיתוף פעולה ובתנאי שאקדם



הרופאים והיועצים הגנטיים שעדיין נוהגים לומר לבני משפחות בטעות שכל מי שנשא יחלה. מבחינתי יש מה ללמוד ממקרים אלו ולהבין גם מה לקדם ולעשות, במקביל להבנה ממה להימנע, מעבר לחקירה הגנטית המתבקשת.

לאחר כנס זה אף רואיינתי לעיתון "הניו יורק טיימס" על פעילותי בתחום ועל הסיפור האישי שלי. עשיתי זאת בשם מלא, לאחר שנים של הסתרה אפילו מחבריי הטובים ביותר. שנים רבות לקח לי לצאת לעולם ממקום של בושה ואשמה, למקום של הבנה ומוודעות. לכולנו, מקהילות שונות, יש גנים שונים שיכולים לעורר בעיות שונות וקשות. בדור הבא גנים אלו יהיו כמובן נחלת הכלל, בשל נישואים בין בני עדות שונות, ובסופו של דבר זה צריך להדאיג את כולנו. הבנתי שההתמודדות צריכה להיות בהעלאת המודעות ודחיפה לפתרון, ולא בהסתרה והשתקה, כפי שקורה היום במשפחות רבות לצערי.

לפני מספר חודשים, מספר חלומות שלי התגשמו. בקשר שיצרתי עם צוות המחלקה הניורולוגית בב"ח איכילוב בראשות פרופ' ניר גלעדי, התרגשתי לגלות רוח מדהימה של התגייסות ורצון להתמקצע ולקדם את הטיפול במחלה זו. הם הצהירו על חזוןם להוות מרכז ארצי למחלה, ולתת מענה לחולים ובני משפחותיהם, דבר חשוב ביותר בתוך כל חוסר האונים שבני משפחות נמצאים בו כיום. כמו כן, דיברנו על הקמת מאגר דגימות גדול ומשמעותי של נשאים וחולים, והנגשת הדגימות לחוקרים שונים בעולם, דרך שיתופי פעולה, וכך לקדם מחקרים משמעותיים.

קיימנו כנס משותף לעמותה ולבי"ח איכילוב בסוף אפריל השנה, והייתה היענות מדהימה של בני משפחות. אני רוצה להודות בהזדמנות זו גם ל"ארגון העולמי של יהודים יוצאי לוב", בראשותו של היו"ר שמעון דורון והמנכ"לית ליליאנה סרוך, שתומכים בפעילותינו ומקדמים אותה. הכנס היה מוצלח מאד, מעניין, מרגש, ובעיקר מעורר תקווה, שניתן יהיה בכוחות מאוחדים לקדם את המחקר ואת הטיפול למחלה באופן משמעותי. לאחר הכנס אף קיבלתי רוח גבית מפרופ' ניר גלעדי במייל מאוד מרגש שהוא שותף לאמונה זו.

בכנס זה אף הציג פרופ' אהוד גזית, חוקר מאוד בכיר המופקד על הקתדרה לביוטכנולוגיה של מחלות ניווניות באוניברסיטת תל אביב, ויו"ר מרכז בלוטניק לפיתוח תרופות. יצרתי חיבור בינו לבין איכילוב וחוקרים נוספים בעולם, ואף הוא נדבר חשוב בשיתוף הפעולה.



בסוף מאי חזרתי מהכנס הבינלאומי החשוב ביותר בתחום מחלת קרויצפלד-יעקב Prion 2018 שנערך השנה בספרד. נאמתי בכנס זה בפני כ-300 חוקרים, וביניהם אורח הכבוד פרופ' סטנלי פרוסינג, זוכה פרס נובל על גילוי הפריון Prion. העליתי את הנושא הגנטי וחשיבות המחקר של תחום זה (בעולם רק כ-15%



מוצאה כגנטי, ויש פחות מחקר בכיוון), וכן את חשיבות המחקר על דגימות אנושיות, לעומת מודלים של עכברים וחיות אחרות שבסופו של דבר לא נותנים לנו מענה אמיתי. וכמובן, גולת הכותרת היתה המיזם שלנו למאגר הדגימות האנושיות, כחלק מהתמריץ שלהם לחקור זאת. היתה התעניינות רבה מאוד, ויחד עם צוות איכילוב שהגיע אף הוא- ד"ר נועה ברגמן, ד"ר נורית עומר, וגב' אורנה מור, יצרנו המון קשרים ושיתופי פעולה פוטנציאליים מעניינים מאוד.

שמחתי לראות שבנוסף לחוקרים הותיקים שאני רואה מדי שנה, הצטרפו הפעם לכנס הרבה פנים חדשות וצעירות, עם רוח חדשה. אין ספק שיש רצון לכיוונים, עשייה, ומודלים חדשים, שיאירו באור שונה משנעשה עד כה. בכלל זה, דגימות אנושיות הן משהו מאוד נכסף במחלה נדירה זו, ואנחנו יכולים ליצור הבדל משמעותי ממה שהיה עד עכשיו.

אני קוראת לבני משפחות חולים מדרגת קרבה ראשונה - הורים, אחים, ילדים, ודרגה שניה - בני דודים ונכדים, לחולה, ליצור קשר להשתתף במאגר הדגימות החשוב הזה. חשוב לציין שאנונימיות הנדגמים נשמרת בעת מתן הדגימות, והשם לא מתועד במחשב, אלא בטופס על דף נפרד לחלוטין, כך שלא יתכן מצב שבטעות נודע למשתתף על נשאותו, דבר שרבים חוששים ממנו.

במקביל, אני פונה גם בקריאה לגורמים בעלי ממון מהארץ בכלל, ומהקהילה הלובית בפרט, להירתם ולהעניק בסיס כלכלי ליוזמות חשובות אלו. זה נעשה במחלות אחרות, ואנו מקווים שקהילתנו תתגייס למאמץ זה. כמובן נשמח גם דרך תרומות פרטיות, שיתקבלו בברכה.

בתקופה זו אני עושה מאמץ גם מול המדינה, ספציפית מול שר הבריאות ומול שר האוצר, שעד עתה לא התייחסה ולא הקצתה כלל משאבים לטיפול במחלה זו, כדי שירתמו למהלכים חשובים אלו ויגבו אותם, הן מקצועית והן כלכלית.

אני רוצה לציין שכל הפעילות שלי מתקיימת גם בזכות תמיכתה המלאה של משפחתי - משפחת דעדוש, שאף תורמת למחקרים כספים וגם דגימות. אני מרגישה שזו שליחות עבורי, שאבי התווה עבורי, ואני חדורת אמונה שנמצא טיפול עוד בימינו. אמן!

לפרטים נוספים ניתן לפנות במייל העמותה: info@cjd-israel.org
דף פייסבוק: "קרן קרויצפלד-יעקב ישראל"
טלפון והצטרפות להודעות ועדכונים בווטסאפ: 054-2278702

מחלת קרויצפלד-יעקב

(CJD - Creutzfeldt-Jacob Disease)

הינה מחלת מוח ניוונית, נדירה וקטלנית. היא מתפרצת באופן שונה בבני אדם, בהתייחס למיקום בו החלה להתפשט במוח, ובהדרגה יחסית מהירה, תוך מספר חודשים ספורים בדרך כלל. היא פוגעת בתפקודים שונים, כמו ירידה מנטלית ושינויי התנהגות, ירידה קוגניטיבית, שיטיון, הפרעות שינה, כאבי ראש וסחרחורות, חוסר שיווי משקל, עוויתות עד לשיתוק בשרירים, הפרעות בראיה ושמיעה, ועוד, עד לאובדן הכרה ומוות.

בדרך כלל היא מתפרצת מגילאי 30 ואילך, כשטווח הגילאים של החולים שנצפו רחב מאוד, עד לגיל מבוגר מאוד. בעולם, המחלה קיימת באופן ספוראדי (אקראי) בשכיחות של 1 למיליון, ובאופן גנטי בשכיחות של כ-15% מכך, לפי דיווחי הרשויות בעולם. בצורה הגנטית, מדובר בתורשה של מוטציה בגן המקודד לחלבון הפריון Prion, ליצירת חלבון פגום. המחלה מתפרצת כשגן זה, שנמצא כנראה במצב "לא פעיל" באנשים בריאים, עובר למצב "פעיל" אצל חולים ומתחיל ליצר את החלבון הפגום, להדביק את התאים הסמוכים לו ולהרוס אותם תוך יצירת חללים במוח. גן זה הינו דומיננטי, כלומר מספיק שהורה אחד ישא אותו כדי שיהיה סיכון לפריצת המחלה.

בישראל קיימת השכיחות הגבוהה ביותר בעולם למחלה הגנטית, ובעיקר לצערנו נפוצה בקהילתנו, יהודים יוצאי לוב שנושאים את המוטציה בגן E200K, ובשכיחות נמוכה יותר בקהילת יהודי תוניס, ועוד אחרות. מספר המקרים המוערך בשנה בארץ הינו כ-20 גנטיים, וכ-10 ספוראדיים. לצערנו, בשנים האחרונות אין מעקב מסודר של רשויות הבריאות, ובשל נדירותה גם קיים חוסר אבחון של מחלה זו גם על-ידי ניורולוגים בכירים בארץ, כך שבפועל אני מעריכה שמספר החולים גבוה אף יותר.

בעולם בצורה הגנטית קיימת גם בריכוזים גבוהים יותר בסלובקיה, איטליה, צ'ילה, ארה"ב, ואחרות, אבל כאמור, נמוכים מישראל. כמו כן, קיימות אוכלוסיות נוספות בעולם בשכיחות נמוכה יותר הנושאות בדומה מוטציה בגן, אך במיקום שונה בדנ"א.

יש לציין כי מחלה זו שונה ממחלת "הפרה המשוועת" BSE - Bovine Spongiform Encephalopathy, שהינה מחלה זיהומית ומדבקת, כתוצאה מאכילת בקר נגוע בזיהום, קבלת הורמון גדילה מבקר נגוע, או הדבקה באמצעות חשיפה לרקמות מוח ונוזל עמוד שידרה נגועים בזיהום. מחלה זו אמנם דומה במנגנון של מחולל המחלה (המצאות חלבון הפריון Prion והתפשטות) לצורה הגנטית, אבל חשוב לציין כי אין קשר בין המקרים הגנטיים ל"מחלת הפרה המשוועת" ואלו מחלות שונות.