

ניצנים של תקווה

עד לא מזמן דיברו על המחלה הזאת בשקט, בפחד גדול ובייאוש רב. מחלת קרויצפלד-יעקב. מחלת עצבים גנטית נווראית, שפוגעת בכל מערכות הגוף ומביאה למות החולה בתוך חודשים ספורים. בשנים האחרונות, בזכות פועלה של בת עדה יקרה ונמרצת, שהקדישה את חייה למציאת פתרונות, נגלה אור בקצה המנהרה. על ההתפתחויות המעודדות האחרונות, בכתבה הבאה

אליס ענן

אליס ענן, בת לקהילת לוב, חוותה את ההשלכות הקשות של מחלת קרויצפלד-יעקב מקרוב. אביה נפטר מהמחלה בהיותה ילדה, ולאחרונה גם אחיה. בהחלטה להפוך את הכאב והפחד למנוף לשינוי, כבר שנים שהיא מובילה את המאבק למציאת טיפול למחלה גנטית זו, שהיא ומשפחתה נשאים שלה. "אני לא אתן שזה יקרה לילדים שלי!" היא אומרת בנחישות. "אעשה כל מה שאפשר כדי להביא ריפוי לנו ולמשפחות הקהילה".

תקווה חדשה באופק

במהלך השנים האחרונות פותחו מספר טיפולים פוטנציאליים בתחום העריכה הגנטית למחלה, כאשר אחד מהם כבר הבשיל בשנה האחרונה לניסוי קליני ראשון בעולם, בחסות חברת תרופות אמריקאית. הטיפול החדשני מתמקד בהשתקת הגן הגורם לייצור החלבון הפגום, שגורם להתפרצות המחלה ולהתקדמות שלה.

בישראל, הניסוי נערך בביה"ח איכילוב, ובשלב הראשון, שהסתיים לאחרונה, נבדקה בעיקר בטיחות התרופה הניסיונית על חולים במחלה. שלב זה נועד לוודא שהתהליך בטוח לשימוש, ובשלב הבא תיבחן יעילותה של התרופה במינונים שונים. במקביל לפיתוח הטיפולים, פועלת אליס מול חוקרים בעולם לזהות סמנים ביולוגיים מוקדמים. אליס מסבירה: "טיפול יעיל זהו רק הצעד הראשון. אנו זקוקים לסמנים שיאבחנו אותה בשלבים מוקדמים מאוד – ובכך לעצור אותה לפני שהיא פורצת וגורמת לנזק בלתי הפיך, ואף להצליח למנוע אותה".

קידום מחקרים למחלה נדירה

עם כל הקושי במחקר מחלה נדירה, אליס מספרת כיצד באמצעות מאגר הדגימות הביולוגיות (ביובנק) שהקימה, קידמה שיתופי פעולה עם חוקרים מובילים בכל העולם, באופן שיכול להאיץ את המחקר למניעת המחלה. הביובנק למחקר המחלה הוקם לפני כשנתיים, בשיתוף המדען הראשי במשרד הבריאות וקופת החולים "כללית", בביה"ח סורוקה, בניהולו של פרופ' ויקטור נובק, רופא וחוקר בכיר המנהל את רשות המחקר. מדובר במערכת נפרדת מהמערכת הציבורית וחסויה לחלוטין, שבה נאספות דגימות פשוטות כמו: דם, שתן ורוק, מחולי קרויצפלד-יעקב ומבני משפחותיהם. כל דגימה עוברת קידוד קפדני ומועברת לחוקרים כמספר, המבטיח פרטיות מוחלטת לתורם, ללא זיהויו וללא חשש לזיהוי נשאותו.

אליס משתפת בהתלהבות כי 14 חוקרים שרתמה מהארץ ומהעולם, כבר קיבלו אישור מהוועדה העליונה של משרד הבריאות, ומקבלים את 300 הדגימות שכבר נאספו. כל אחד מקבל חלקיק דגימה קטן, כך שכל דגימה משרתת מחקרים רבים, ונבדקים אלפי ערכים בשילוב בינה מלאכותית AI.

יש לנו כעת את כל התשתיות מוכנות

לביצוע. זה מוטל על כל אחד מאיתנו. מדובר

במאמץ אישי קטן, שיכול להיות כל כך

משמעותי לחיים שלנו ושל ילדינו

לדבריה, על מנת לבסס מחקרים משמעותיים למניעת המחלה, יש חשיבות רבה להגדיל את מספר המשתתפים (חולים וקרובי משפחתם), וכן איסוף חוזר מהם, להבין מה משתנה עם הגיל, טריגרים שמאפשרים את פריצתה, ועוד. בנוסף, היא מדגישה את החשיבות הרבה של משתתפים מבוגרים (מעל גיל 70), שכן מהם גם ניתן ללמוד אילו גורמים מגינים מפניה.

מינור המחלה בדור העתיד

חשוב מאוד לדעת, שכיום מאושר בסל הבריאות תהליך שנקרא PGT (Preimplantation Genetic Testing). שידוע בעבר בשם PGD. תהליך זה, המבוצע בהפריה חוץ-גופית (IVF), מאפשר לוודא שלא ייוולד ילד עם נשאות למחלה גנטית חמורה, אם יש תיעוד למחלה הגנטית במשפחה. "מדובר בהליך לא פשוט, אך הוא יכול למגר את המחלה לעתיד הילדים, וחשוב לדעת שהוא אפשרי", היא מציינת.

אם תתעלם, זה לא ייעלם!

אליס מדגישה כמה שיתוף הפעולה של הקהילה הוא קריטי במחלה זו, שנדירה מאוד בעולם. למרבה הצער, משתפת אליס, ישנן משפחות רבות שבחורות "לעצום עיניים" מתוך פחד מהמחלה ומחמיצות את ההזדמנות היקרה לתרום לעתיד טוב יותר להם ולילדים שלהם. התעלמות רק תחמיר את המצב, ותביא ליותר חולים וליותר סבל.

הקושי הכרוך בגיוס הקהילה למחקרים, הוא הקשה ביותר מבחינתה. "לא רק שזה פוגע בהיתכנות מחקרים



ובקידום מציאת טיפול, זה גם פוגע במורל של העשייה שלנו. הרוח הגבית של הקהילה שלנו חשובה לנו מאוד ונותנת לנו את הכוחות להמשיך". "לא תעשו הכל כדי להציל את הילדים שלנו?" היא מוסיפה ושואלת. "יש לנו כעת את כל התשתיות מוכנות לביצוע. זה מוטל על כל אחד ואחת מאיתנו. מדובר במאמץ אישי קטן, שיכול להיות כל כך משמעותי לחיים שלנו ושל ילדינו. 'יחד ננצח' זו לא רק סיסמה – זה הכוח שלנו".

אנחנו חלק מהפתרון: כיצד תורמים דגימה?

1. נרשמים למאגר דרך אתר העמותה "קרן קרויצפלד-יעקב ישראל" (או ביצירת קשר).
2. מקבלים זימון להשתתף באיסוף דגימות באזור המגורים – תהליך פשוט שכאמור מתבצע תוך כ-10 דקות בלבד לכל משתתף. במקרה של חולים או מבוגרים, ניתן לתאם גם איסוף מהבית.
3. האפשרות הטובה ביותר היא לרכז משפחה גדולה במקום אחד, והצוות של סורוקה מגיע אליכם הביתה. אליס צופה אל העתיד באופטימיות ומעריכה שכיום, בזכות הטכנולוגיות החדשניות, יכולות הבינה המלאכותית שמאיצות את עיבוד המידע, וכמובן שיתוף פעולה מלא מצד הקהילה – הדרך למציאת טיפול מתקצרת, ותוכל להעניק מענה בעתיד הקרוב לחיים של משפחות רבות בקהילה שלנו. ♦

למידע נוסף ולעדכונים, בקרו באתר העמותה:

קרן קרויצפלד-יעקב ישראל