



אליס ענן

קרויצפלד-יעקב יש תקווה למחלה של הקהילה שלנו!

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 בקר נגוע במחלה. הוא היה חולה מספר חודשים ונפטר. כנערה בת 15 באותה עת, כמו גם לכל משפחתי, היה לי קשה מאוד לשאת את המראה הזה של אבי, שהיה דמות נערצת, מידרדר במהירות כזו ובצורה נוראה שאי אפשר להצליח לעכל, עד לאובדן הקשה.

ובנוסף לשיתוף החוקרים אף יוצרת הבנה שונה של מהלך הדברים, שגם את חקירתה אני מקדמת. להערכת, במחלה זו הכשל הוא מערכתית ואינו מתקיים במערכת העצבים בלבד. ההידרדרות של כלל מערכות הגוף מתרחשת ככל הנראה מספר שנים קודם לכן. הגוף נחלש, ואתו יכולת ההתמודדות. אחת המטרות החשובות בעיני היא לאתר את המצב הבלתי מאוזן גם באמצעות סמנים ביולוגיים שיעידו על הסיכון שהגוף חשוף אליו, ולאזן אותו בשלב מוקדם, כשעדיין לא הגיע לנקודת האל-חזור - בה המחלה מתקדמת באופן קיצוני.

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 בלבד, אם בכלל, למקרים אנושיים. קיימים מעט רופאים בעולם שחוקרים חולים, או דגימות אנושיות, מאחר שמחלה זו נדירה מאוד בעולם. בארץ פועלים מספר חוקרים מועטים ומוערכים שחקרו מחלה זו עשרות שנים וסייעו בהבנתה, כמו גם בגילוי המוטציה הגנטית השכיחה בקהילה שלנו. בתל השומר אף התקיים לפני כעשור מחקר שבדק סריקת מוח ב-fMRI בקרב חולים ונשאים, שגם אני ומשפחתי השתתפנו בו. סריקה זו משמשת את הרופאים היום כחלק מאבחון המחלה.

בעיה נוספת שהבחנתי בה עם השנים היא, שברפואה ובמדע ההתמקצעות כל כך גבוהה וממוקדת, עד שלעתים יש החמצה של התמונה הרחבה. החזון שלי הוא ליצר צוות חשיבה ממספר תחומים שיוכל להגיע להבנת המכלול בצורה טובה יותר לאור חשיבה זו אני גם יוצרת קשרים בין חוקרים מתחומים שונים

ובעולם. התחלתי להגיע לכנס השנתי העולמי של המחלה, ושם אף חברתי לנציגי עמותות אחרות בעולם. יחד יצרנו ארגון עולמי "The CJD International (CJDISA) (Support Alliance). אנו מציגים בכנס זה של החוקרים מדי שנה, ואף חולקים מידע ותמיכה.

לאחר מספר שנות פעילות, בד בבד עם עבודתי כמנהלת עסקית של בית חולים פסיכיאטרי, הבנתי כי מעבר לעבודה הרבה הנדרשת, הייתי זקוקה להכשרה והבנה טובים יותר בתחום הרפואי. פרשתי מעבודתי והתמחיתי בלימודי נטורופתיה והרבליזם קליני כחמש שנים. הכשרה זו נתנה לי הבנה משמעותית מאוד ביחסי הגומלין שבין הגוף לנפש, וכן ביחסי הגומלין בין כל מערכות הגוף והאיזון הנדרש לקיום חיים מיטביים.

כנטורופתית אני מאמינה שכדי להגיע להבנה אמיתית של השתלשלות המחלה, יש לחקור ולתשאל את החולה ומשפחתו על מצבו הבריאותי (פיזי ונפשי) באופן מעמיק ומקיף, הכולל התייחסות גם לעברו, דבר שלא ממש נעשה עד כה. אני חוקרת ומתשאלת משפחות וחולים,

לפני כ-12 שנה, בבדיקה גנטית שעברתי, הסתבר לי שמחלה זו היא גנטית וקיימת בקהילה הלובית, ושכל המשפחה המורחבת שלי בעצם חשופה למחלה. הייתי בהלם מוחלט ובתחושת חוסר אונים משועשוע לנוכח התיאור של היועץ הגנטי, שלפיו ההסתברות להעברת הגן מהורה חולה/נשא היא 50%, ואם קיימת נשאות, ההסתברות לחלות היא 100%. לא יכולתי להעלות על הדעת שאני אלך לעולמי בדרך הנוראה שבה אבי הלך, ואותיר את ילדיי בטראומה, כפי שהוא הותיר אותי אחרי מותו. אחרי אבל ממושך שעבר עלי ועל משפחתי, הגעתי להחלטה לעצור את המעגל האכזרי הזה, ובימינו.

הדבר הראשון שרציתי לדעת היה מהם הטריגרים, מהם 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 ואוזן קשבת ותומכת, התחלתי גם לתשאל אותן ולמצוא מכנה משותף בין המקרים. בד בבד יצרתי קשר עם חוקרים בארץ



כנס בהרוארד. בשיחה עם הגנטיקאי פרופ' צירי' חוקרים נוספים



בכנס 2018 Prion עם פרופ' הייק, מנהל מכון המוח בפרז, ד"ר ברגמן וד"ר עומר מאיכלוב

מהווה נדבך חשוב ופוטנציאלי למציאת טיפול ותרופה. בסוף מאי חזרתי מהכנס הבינלאומי החשוב ביותר בתחום מחלת קרויצפלד-יעקב 2018 PRION שנערך השנה בספרד. נאמתי בכנס זה בפני כ-300 חוקרים, וביניהם אורח הכבוד פרופ' סטנלי פרוסניר, זוכה פרס נובל על גילוי הפריון Prion. העליתי את הנושא הגנטי וחשיבות המחקר של תחום זה (בעולם רק כ-10% מוצהר כגנטי), וכן את חשיבות המחקר על דגימות אנושיות, לעומת מודלים של עכברים וחיות אחרות שבסופו של דבר אינם נותנים לנו מענה אמתי.

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, שיהיה פתוח לחוקרים שונים בעולם, וכך לקדם יותר ויותר מחקרים שמותאמים עבורנו.

קיימנו כנס משותף לעמותה ולבית חולים איכילוב בסוף אפריל השנה, והייתה היענות מדהימה של בני משפחות מהקהילה. אני רוצה להודות בהזדמנות זו גם ל"ארגון העולמי של יהודים יוצאי לוב", בראשותו של היו"ר שמעון דורון

לפני מספר חודשים, צוות המחלקה הניירולוגית בבי"ח איכילוב בראשות פרופ' ניר גלעדי, הצהירו על חזונם להוות מרכז ארצי למחלה, ולתת מענה לחולים ובני משפחותיהם. כמו כן, הקמת מאגר דגימות גדול ומשמעותי של נשאים וחולים, והנגשת הדגימות לחוקרים שונים בעולם וכך לקדם מחקרים משמעותיים.

גולת הכותרת הייתה המיזם שלנו למאגר הדגימות האנושיות. הייתה התעניינות רבה מאוד, ויחד עם צוות איכילוב שהגיע אף הוא - ד"ר נועה ברגמן, ד"ר נורית עומה, וג'ב אורנה מור - יצרנו קשרים רבים ושיתופי פעולה פוטנציאליים מעניינים מאוד שכבר מתממשים בעת הזו. שמחתי לראות שבנוסף לחוקרים הוותיקים שאני רואה מדי שנה, הצטרפו הפעם לכנס הרבה פנים נוספות 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 שיסייע בפריצת דרך אמיתית עבורנו.

המנכ"לית ליליאנה סרוה, שתומכים בפעילותינו ומקדמים אותה. הכנס היה מוצלח מאוד, מעניין, מרגש, ובעיקר מעורר תקווה, שאפשר יהיה בכוחות מאוחדים לקדם את המחקר ואת הטיפול למחלה באופן משמעותי. לאחר הכנס אף קיבלנו רוח גבית מפרופ' ניר גלעדי במייל מאוד מרגש. פרופ' גלעדי כתב שהוא שותף לאמונה ששילוב הכוחות בינינו לבין החוקרים יביא לפריצת דרך.

בכנס זה אף הציג פרופ' אהוד גזית, חוקר בכיר המופקד על הקתדרה לביוטכנולוגיה של מחלות ניווניות באוניברסיטת תל-אביב, והמנהל המדעי של מרכז בלוטניק לפיתוח תרופות. פרופ' גזית הראה נכונות רבה לשיתופי פעולה עם איכילוב וחוקרים נוספים של המחלה, ואף מוכנות זאת

ליצירת אפשרויות אחרות ממה שנעשה עד כה.

לפני כשנה הוזמנתי להציג בכנס גנטיקה באוניברסיטת הרווארד ע"י פרופ' ג'ורג' צ'רץ, מבכירי הגנטיקאים בעולם. פרופ' צ'רץ' ליווה אותי לאחר הכנס במפגשי סיעור מוחות עם חוקרים נוספים במטרה לבדוק אפשרויות שונות, ביניהן טכניקות שהוא מוביל כמו CRISPR ושיטות נוספות של עריכת גנים שיכולות להיות מעניינות מאוד לטיפול בגן הפגום.

בביקורי בבוסטון נפגשתי אף עם חוקרים נוספים בהרווארד שעורכים מחקר שבדק כיצד אנשים מבוגרים עם מוטציה גנטית הגורמת למחלה, שורדים ומגיעים לגיל מבוגר. הם ציינו בפני את הקושי הגדול בגיוס דגימות של מחלות גנטיות נדירות, והעלו את החשיבות של הקמת מאגר דגימות של נשאים וחולים של המחלה, כדי להקל על עבודת החוקרים.

עם השנים אכן איתרנו מספר אנשים שהם נשאים באופן ודאי והגיעו לשנות התשעים לחייהם, מבלי שהתפרצה בגופם המחלה. זהו מסר חשוב מאד לבני המשפחות: אפשר להיות נשא ולא לחלות, והוא מנוגד לעמדת 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. עשייתי זאת בשם מלא, לאחר שנים של הסתרה אפילו מחבריי הטובים ביותר. שנים רבות לקח לי לצאת לעולם ממקום של בושה ואשמה, למקום של הבנה ומודעות. 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. גם "מחלת הסרטן" הייתה פעם מחלה שלא מדברים עליה. בזכות העלאת המודעות והתגייסות חוקרים רבים, היום יש מה להציע לחולים, ואיש אינו חושב שהם צריכים להתבייש במחלתם.

בשנה האחרונה מספר חלומות שלי התגשמו. בקשר שיצרתי עם צוות המחלקה הניירולוגית בבי"ח איכילוב בראשות פרופ' ניר גלעדי, התרגשתי לגלות רוח מדהימה של התגייסות ורצון להתמקצע ולקדם את הטיפול במחלה זו. הם הצהירו על חזונם להוות מרכז

מחלת קרויצפלד-יעקב (Creutzfeldt-Jacob Disease, CJD) היא מחלת מוח ניוונית, נדירה

וקטלנית. היא מתפרצת באופן שונה בבני אדם, בהתאם למיקום שבו החלה להתפשט במוח, ובהדרגה יחסית מהירה, תוך 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, שיתוק 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-10% מכך. בצורה הגנטית מדובר בתורשה של מוטציה בגן שיוצרת חלבון שעלול לפתח את המחלה. גן זה הוא דומיננטי, כלומר מספיק שיש נשאות של הגן מצד הורה אחד, כדי שיהיה סיכון לפריצת המחלה.

בישראל קיימת השכיחות הגבוהה ביותר בעולם למחלה הגנטית, ובעיקר, לצערנו, היא נפוצה בקהילתנו, יהודים יוצאי לוב. הם נושאים את המוטציה בגן E200K, כן קיימת המחלה בשכיחות נמוכה יותר בקהילת יהודי תוניס, ועוד בקהילות אחרות. מספר המקרים המוערך בשנה בארץ הוא כ-20 גנטיים, וכ-10 ספוראדיים. לצערנו, בשנים האחרונות אין מעקב מסודר של רשויות הבריאות, ואין לעתים קרובות אבחון של מחלה זו אף בקרב ניורולוגים בכירים בארץ, כך שבפועל אני מעריכה שמספר החולים גבוה אף יותר. היא הרבה פחות נדירה ממה שנוטים להציג, ההערכה היא שיש בארץ עשרות אלפי נשאים, חלקם אפילו אינו מודע לכך, עד שקורה מקרה ראשון במשפחה הקרובה.

בעולם המחלה קיימת בצורה הגנטית בתדירות גבוהה יותר בסלובקיה, איטליה, צ'ילה, ארה"ב ובמדינות אחרות, אבל כאמור בשכיחות נמוכה מזו שבישראל. כמו כן, קיימות אוכלוסיות נוספות בעולם בשכיחות נמוכה יותר הנושאות מוטציות שונות על אותו גן.

מחלה זו שונה ממחלת "הפרה המשוגעת" BSE Bovine Spongiform Encephalopathy, - שהיא מחלה מדבקת שנגרמה מאכילת בקר נגוע בחלבון "פגום", והייתה נפוצה בשנות השמונים והתשעים של המאה הקודמת בעיקר באנגליה. מחלה זו אמנם דומה במנגנון (הימצאות חלבון הפריון Prion במצב ה"פגום" והתפשטותו במוח), אבל חשוב לדעת כי אין קשר בין המקרים הגנטיים ל"מחלת הפרה המשוגעת". יש לציין כי המחלה הגנטית מעולם לא הוכחה כמדבקת בבני אדם.

חשוב לדעת!

בשנים האחרונות קיימת אפשרות להביא ילדים לעולם ללא הגן הפגום, בשיטה הנקראת (Preimplantation Genetic Diagnosis) PGD "אבחון גנטי טרום השרשה". בשיטה זו עורכים בדיקה גנטית של העובר לאחר הפריה חוץ-גופית (הפרית מבחנה) וממיינים לפני השרשתו ברחם להתפתחות היריון. בשיטה זו אין חובה לברר את נשאות ההורים, דבר שרבים חוששים ממנו, והיא יכולה לסייע להפחית במידה מסוימת את המשכיות המחלה לדור הבא.



עם סגן שר הבריאות יעקב ליצמן, פרופ' ניר גלעדי וד"ר נועה ברגמן

נודע למשתתף על נשאותו, דבר שרבים חוששים ממנו. כמובן שנעשים מאמצים גם מול הממסד, שעד כה לא התייחס ולא הקצה משאבים כל השנים לטיפול במחלה זו. גם מולו נדרשת העלאת מודעות והבנה שמחלה זו אינה כה נדירה, כדי שירתם למהלכים חשובים אלו יגבה אותם, הן מקצועית והן כלכלית.

לאחרונה נפגשנו עם סגן שר הבריאות יעקב ליצמן. הוא קיבל אותנו בלב פתוח ורצון לשמוע ולעזרה הפגישה הייתה מוצלחת מאוד, באווירה טובה ותוך הכרה של השר בחשיבות הנושא. כבוד השר הביע נכונות רבה לסייע ולהשקיע משאבים במיזמים משותפים עם העמותה שלנו, "קרן קרויצפלד-יעקב ישראל".

בסופו של דבר גם אנחנו צריכים לעזור עצמנו, למעננו ולמען הדורות הבאים, הקהילה שלנו חייבת להתעורר ולהירתם למאמץ משותף לפתרון המחלה הקשה הזו, וזה אפשרי! עבודה רבה עוד לפנינו. אני רואה במשימה זו את שליחותי, שאבי התווה עבורי, וכולי אמונה שנמצא טיפול עוד בימינו, לקראת עתיד מלא תקווה.

אני מזמינה אתכם, בני משפחות חולים מדרגת קרבה ראשונה (הורים, אחים, ילדים) ושונייה (בני דודים, נכדים) לחולה, לקחת חלק ביזמה החשובה הזו ולהשתתף במאגר הדגימות. חשוב

Nir Giladi אל 4 נמענים פרטים

5 פרטים (10 ק"ב)

אליס יקרה,
כל הכבוד על הארגון וגיוס כל כך הרבה מתעניינים. הכנס מבחינתי היה מעורר השראה ומקור לתקווה. אני מאמין שרק שילוב כוחות בין אוכלוסיית המשפחות, אנשי רפואה ומחקר יביא לפריצת הדרך שלתחושותי ברת השגה. יצאנו כולנו מהכנס עם אנרגיות עצומות לקדם את הנושא ואולי מציון תצא תורה. בניית מאגר דגימות ביולוגיות ומידע קליני הדמייתי ארצי ברמה הגבוהה ביותר הוא הצעד המתבקש שאם יאפשר שיתופי פעולה בישראל ומחוצה לה. ראי בנו שותפים מלאים לחלום שאת מובילה להכחיד את מחלת ה-CJD. בהערכה רבה פרופ. גלעדי

מייל מפרופ' גלעדי לאחר כנס העמותה בבית החולים איכילוב

לציין שאנונימיות הנדגמים נשמרת בעת מתן הדגימות, והשם אינו מתועד במחשב, אלא בטופס על דף נפרד לחלוטין, כך שלא יתכן מצב שבטעות

לפרטים נוספים ניתן לפנות במייל העמותה:

info@cj-d-israel.org

דף פייסבוק: "קרן קרויצפלד-יעקב ישראל"

טלפון והצטרפות להודעות ועדכונים בווטסאפ:

054-2278702

