ידיעות אחרונות - 7 ימים
עמוד 57 , 17/03/2017 , 27.01 x 33.68
כתבים: שרית רוזנבלום
57674527

56 להקדים תרופה
האם צוות של חוקרים באיכילוב יגשים את התקווה של מיליוני חולי פרקינסון ברחבי העולם? / שרית רוזנבלום

הקרב על המוח היהודי

מיליוני חולים ברחבי העולם ועוד עשרות אלפים בארץ נושאים עיניהם בתקווה אל קבוצת חוקרים ישראלים, שבימים אלה מנסה לחולל מהפכה. האם מציון תצא בקרוב התרופה שתמחק את מחלת הפרקינסון מהעולם - ואולי אפילו תביא לישראל עוד פרס נובל?

שרית רוזנבלום + איור: אוהד גבעתי

זה

התחיל משריר שנתפס בכף הרגל. יעל מישר, אז זמרת בתחילת דרכה, אישה צעירה ויפהפייה בת 29, לא ייחסה לזה חשיבות מיוחדת. "הייתי עוצרת באמצע הרחוב, מעסה את כף הרגל עד שהשתחררה וממשיכה הלאה", היא נזכרת.

אבל המצב הלך והחמיר. השרירים נתפסו בתדירות גבוהה יותר ויותר, עד שיעל כבר לא יכלה לצעוד בחופשיות. היא פנתה לרופאת המשפחה, שהפנתה אותה לנוירולוג, ואחרי סדרת בדיקות מקיפה הגיעה הבשורה: פרקינסון.

"השמיים נפלו עליי", אומרת יעל. "ישבתי לבד במסדרון בית החולים ושאלתי את עצמי מה אני הולכת לומר למשפחה שלי. מבחינתי, פרקינסון הייתה מחלה של זקנים רועדים, אבל לא הייתי זקנה וגם לא רעדתי. הייתי בחורה צעירה ומחלות היו הדבר האחרון בראש שלי. חזרתי הביתה לבעלי, סיפרתי לו מה קרה ואמרתי לו, 'תחליט עכשיו אם אתה נשאר או לא'".

אחרי ההלם הראשוני החליטו בני הזוג לעצור את העבודה על הדיסק שיעל עמלה עליו באותה תקופה ולנסות להגשים את חלומם הגדול: להפוך להורים. "התחלתי לקרוא באינטרנט על המחלה ונכנסתי לדיכאון", מספרת יעל. "ידעו אז מעט מאוד על הריונות במהלך המחלה, כי רוב החולים היו גברים מבוגרים. הרופאים שללו את הרעיון מכל וכל, וכשראיתי שאין אוזן קשבת לחלום שלי, נעלמתי להם לשנה וחצי. הפעם הבאה שחזרתי לבית החולים הייתה עם תינוקת בת שבעה חודשים, ליהיא".

בשלב הזה כבר החמירה מחלתה של יעל מאוד. היא גררה יד ורגל וסבלה כאבים. "היה לי מאוד קשה לתפקד כאמא, אבל למרות זאת הסתרתי את המחלה וסירבתי לקבל עזרה. התביישתי. כששאלו מה קורה איתי, אמרתי שנתפס לי הגב".

כמה שנים מאוחר יותר, עם התקדמות המחלה, החליטו הרופאים להשתיל בדרפן הבטן של יעל משאבה להזרקת תרופה שמיועדת לטפל בחלק מהתופעות שמהן היא סובלת. שנה לאחר מכן הפכה לחולה הראשונה בעולם שילדה תוך שימוש בתרופה המדוברת, כשהביאה לעולם את בתה השנייה, הדר. "בגלל שלא היו עוד נשים בעולם שילדו תוך שימוש בתרופה, ההיריון היה ניסוי וטעייה", היא מחייכת. "היו הרבה חשש והרבה פחד, אבל קיבלתי שתי מתנות נפלאות".

15 שנים לאחר שאובחנה כחולה, יעל בת ה־44 היא אמא לבת 12 ולבת ארבע ונעזרת במטפלת פיליפינית לצורך ביצוע פעולות היומיום. "המחלה מתבטאת בקשיון שרירים ובקיפאון", היא מספרת. "בלי התרופה אני סיעודית לגמרי, לא מסוגלת לזוז. כשהשרירים שלי

ידיעות אחרונות - 7 ימים
עמוד 56 , 17/03/2017 , 24.02 x 30.89
כתבים: שרית רוזנבלום
57674528

ידיעות אחרונות - 7 ימים
עמוד 58 , 17/03/2017 , 24.48 x 35.08
כתבים: שרית רוזנבלום
57674661

קופאים, אני מתקשה כמו אבן. הגבר הכי חזק לא יכול לפתוח את היד או את הרגל שלי. אני יכולה להישאר ככה שעה או שעתיים, עד שזה חולף.

"יש תקופות שאני שוכבת במיטה, ותקופות יותר פעילות. כשיש לי אנרגיה אני מעדיפה לשמור אותה לילדות. כשהדר הקטנה כועסת שאני לא יכולה ללכת אליה, אני קוראת לה לבוא אליי. מטבעי אני אופטימית. יש את המחשבות הרעות של למה זה מגיע לי, אבל אז אני אומרת לעצמי, 'יש דברים יותר גרועים'. אני חיה מיום ליום, בתקווה שבעתיד הלא רחוק תימצא תרופה למחלה שלי".

להבין את המחלה

במקביל להתמודדות היומיומית הלא פשוטה מתנהלים חייה של יעל בשנים האחרונות על ציר נוסף: היא חלק מקבוצת חולים ייחודית שמשתתפת במעקב המתנהל במרכז הרפואי תל־אביב (איכילוב) כדי לאסוף מידע חדש ומקיף על אודות המחלה. המעקב אחר החולים ובני משפחותיהם הבריאים מתנהל בבית החולים כבר יותר מעשור. אך לאחרונה הוא קיבל זריקת עידוד משמעותית בדמות מענק של עשרות מיליוני שקלים מחברת התרופות האמריקאית ביוג'ן, שמיועד להקמת מרכז מחקר לקידום הבנה מעמיקה יותר של הגורמים להתפתחות המחלה ומאפייניה. שיתוף הפעולה היוקרתי הזה צפוי למצב את איכילוב ברשימת מרכזי המחקר המובילים בתחום חקר הפרקינסון בעולם.

למה דווקא ישראל הפכה למעצמה עולמית בתחום חקר הפרקינסון? הסיבה לכך מצערת במקצת, ונובעת מהנטייה להתפתחות מוגברת של מחלות שונות על רקע גנטי בעדה האשכנזית. על פי ההערכות, בישראל חיים כיום כ־25 אלף חולי פרקינסון מתוך כשבעה מיליון בעולם כולו, ועוד כ־250 אלף נשאים – לפי ההערכות – של אחת המוטציות הגנטיות הקשורות בהתפתחות המחלה. אלה מהווים את מאגר החולים הגנטיים הגדול בעולם והופכים את ישראל למעין מעבדת מחקר בעלת חשיבות שלא תסולא בפז.

"החולים האשכנזים הם קבוצה מאוד מיוחדת, משום ששליש מחולי הפרקינסון האשכנזים נושאים את הגן שגורם להתפתחות המחלה", אומר פרופ' ניר גלעדי, מנהל המערך הנוירולוגי באיכילוב, ומי שאמון על המחקר הייחודי הזה לצד פרופ' אבי אור־אורטרגר, מנהל המכון הגנטי בבית החולים. "הנשאות הגנטית לפרקינסון קיימת ב־8.5 אחוזים מכלל האוכלוסייה האשכנזית, והמחלה שכיחה בישראל פי שניים מאשר בשאר ארצות העולם. הדבר יאפשר לנו, כך אנחנו מקווים, להבין טוב יותר את המחלה ואת התנאים להתפתחותה ויסייע בקידום הניסיונות לעכב את התקדמותה".

בימים אלה מוקם מרכז מחקר ראשון מסוגו בארץ, הכולל מעבדה גנטית חדשה, שתאפשר ביצוע בדיקות מתקדמות. עשרות אנשי צוות, בהם רופאים, חוקרים ואחיות, גויסו במיוחד לטובת הפרויקט החשוב והייחודי הזה.

באופן מפתיע ובניגוד להרגלם של הרופאים לשמור על זהירות מופלגת בכל הנוגע לחיזוי התפתחויות עתידיות

הדמיה של האזורים המוטוריים במוח של חולה פרקינסון

פרופ' גלעדי, מנהל המערך הנוירולוגי באיכילוב: "הנשאות הגנטית לפרקינסון קיימת ב־8.5 אחוזים מהאשכנזים, אבל רק חלק קטן מהנשאים הישראלים מפתחים את המחלה בפועל. זה מעיד על כך שמשהו בעדה האשכנזית, או במדינה או באוויר שלנו או באוכל, מונע את התפתחות המחלה אצל אותם אנשים שנושאים את הגנים שאמורים לגרום להם לחלות. את הגורמים האלה אנחנו מעוניינים לזהות"

במחקר, מגלה פרופ' גלעדי אופטימיות חריגה בנוגע לסיכויי ההצלחה של הפרויקט החדש: "המחקר הזה ישנה לחלוטין את כללי המשחק בתחום הזה", הוא מצהיר. "אנחנו מאמינים ומקווים, שעל בסיס השתתפותנו בו תימצא התרופה למניעת פרקינסון".

באמצע הריצה

פרקינסון היא מחלה פרוגרסיבית של מערכת העצבים. סימן ההיכר הידוע ביותר שלה הוא רעד, אולם היא גורמת גם לנוקשות ולאיטיות בתנועה. "רק חצי מהחולים רועדים", אומר פרופ' גלעדי. "הסימן הראשון יכול להיות נוקשות ביד או אי־נוחות ברגל. עם השנים, החולים מפתחים הפרעות בהליכה ובשיווי המשקל, ירידה קוגניטיבית ושינויים באישיות".

עמיר כרמין היה בן 50 וקצת כשכף רגלו התכווצה לראשונה במהלך ריצה. כרמין, טייס מסוקים במיל' ולאחר מכן מנהל במחלקת ההדרכה באמדוקס, לא עשה מזה עניין. אבל ההתכווצות חזרה על עצמה, בתדירות הולכת וגוברת. "זה קרה בהתחלה פעם, אחר כך פעמיים, שלוש וארבע במהלך ריצה", הוא נזכר. "אחרי כמה שבועות כבר לא יכולתי לרוץ ככה".

הוא פנה לרופאה נוירולוגית ויצא ללא אבחון. רק כשהתחיל אצלו רעד באחת הידיים אובחנה המחלה ברגע. "זו הייתה בומבה רצינית", אומר כרמין. "אולי גם בגלל הדרך שבה נמסרה לי הבשורה. היום, כחלק מפעילות עמותת הפרקינסון בישראל, שאני היו"ר שלה, אנחנו מאמנים נוירולוגים איך למסור את ההודעה, אחרי תהליך של ריכוך והכנה. לא כמו שאני קיבלתי אותה".

הטלפון הראשון היה לאשתו. "להוריי ולילדים שלי לא סיפרתי במשך כמה חודשים. לא רציתי להלחיץ אותם. כמו כל חולה חדש, התחלתי לקרוא באובססיביות על המחלה ועל ההיבטים השונים שלה, אבל החיים נמשכו פחות או יותר כרגיל".

אלא שבמקביל החלה ההידרדרות הפיזית שאופיינית לפרקינסון. "קשה לתאר את זה. לאט־לאט ההליכה נעשתה עקומה. כל תנוחת הגוף לא טבעית, כי צד אחד פגוע יותר מהשני. תנועת ההנפה הטבעית של הידיים בזמן ההליכה נעלמת, שיווי המשקל נפגע. אחרי שלוש שנים התחלתי לקבל בעבודה פידבקים שאני לא מתפקד טוב כמו קודם ועברתי לתפקיד חדש, פחות פומבי".

כיום ממשיך כרמין בן ה־61 לעבוד באמדוקס ב־80 אחוז משרה. את שאר הזמן הוא מקדיש לפעילות בעמותת הפרקינסון ולניסיון לשלוט בהתקדמות המחלה. "אני הולך במקום לרוץ, כי נפלתי כמה פעמים. עברתי מריצה שלוש פעמים בשבוע להליכה חמש פעמים בשבוע, כדי לנסות להאט את הקצב של המחלה. אני לא מרגיש מוגבל, אבל אולי האופטימיות שלי מעוותת למעני את המציאות.

"אני חי את הכאן והעכשיו, בלי לחשוב יותר מדי על מה שמצפה לי. לחשוב על איך אחיה בכיסא גלגלים במצב סיעודי זה לא משהו שמוסיף טעם לחיים. כל עוד אני חי – החיים נמשכים".

הסיבות להתפתחות המחלה אינן ידועות, אולם ישנם כמה גורמים התורמים לה, בהם מוטציות בגנים שונים, וחשיפה סביבתית לרעלנים שונים, בין היתר חומרי הדברה. כרמין לא היה הראשון במשפחתו שחלה בפרקינסון: גם סבתו חלתה במחלה. היסטוריה משפחתית שכזו מעידה בדרך כלל על גורם גנטי, אולם בדיקות שנערכו גילו

> המשך בעמ' 62

פרופ' גלעדי. "המחקר הזה ישנה לחלוטין את כללי המשחק בתחום"

צילומים: ניטי אימגי'ס, צביקה טישלר

ידיעות אחרונות - 7 ימים
עמוד 62 , 17/03/2017 , 26.95 x 34.98
כתבים: שרית רוזנבלום
57674748

המשך מעמ' 58 >

כי הוא אינו נושא את אחת המוטציות השכיחות שגורמות למחלה.

אחת ההשערות הנחקרות כיום היא שהמחלה נוצרת בכלל במעי ומתקדמת אל המוח דרך מערכת העצבים שמזינה אותו. "ייתכן שהיא תלויה במזון שאנחנו אוכלים ובחיידקי מעיים", אומר פרופ' גלעדי.

בדרך כלל מאבחנים פרקינסון בגילאי 60־65, אולם היא עלולה להופיע גם בגיל צעיר או מבוגר יותר. "החולה הצעיר ביותר שלנו אובחן בגיל 21, כשרק השתחרר מהצבא, והמבוגרת ביותר בגיל 95", מספר פרופ' גלעדי. לרוב מאובחנת המחלה בבריקה קלינית ובמקרים מיוחדים נדרש גם מיפוי מוח. "זו בדיקה שלא נמצאת בסל השירותים הציבורי ועולה אלף יורו. כל שנה אנחנו מגישים בקשה להכליל אותה בו, וכל שנה היא נדחית מחדש".

לדברי פרופ' גלעדי, גילוי המחלה הוא תמיד עצוב ודרמטי. "רוב החולים נכנסים לארון מיד לאחר האבחון", הוא אומר. "זו מחלה שמתביישים בה. אף אחד לא רץ לספר לחבר'ה שגילו אצלו פרקינסון. יש לנו מטופלת כבר 15 שנה, שאיש לא יודע שהיא חולה, כולל בעלה וילדיה. היא שומרת את המחלה בסוד ונוטלת את התרופות בסתר".

הסימנים החבויים

תוכנית המחקר המשותפת עם חברת ביוג'ן היא המשך למחקר אורך שנערך באיכילוב במימון קרן מייקל ג'יי פוקס, חולה הפרקינסון המפורסם ביותר, שגייס עד כה מיליארדים למלחמה במחלה. עד כה כבר הניב המחקר הישראלי ממצאים בולטים שתואר בעשרות מאמרים בעיתונות הרפואית והמדעית בארץ ובעולם, בהם זיהוי גנים שגורמים למחלה או דווקא מקטינים את הסיכוי לחלות בה, הכנסת שימוש במיפויי מוח ו־MRI כדי לזהות שינויים מוחיים מוקדמים שנים לפני התפרצות המחלה, ואפיון סמנים מרקמים בתחום ההליכה, התנועה, החשיבה והרגש.

ברין, מייסד גוגל. נשא

בזכות האוכלוסייה האשכנזית הייחודית שהם חוקרים, מאתרים פרופ' גלעדי ועמיתיו גם שורת תסמינים מוקדמים מאוד ולכאורה בלתי קשורים, המעידים על קיום המחלה בגוף הרבה לפני האבחנה הרשמית, ואפילו 30 שנה לפניה. "הסימן המוקדם ביותר הוא הפרעה בחוש הריח", אומר פרופ' גלעדי, "כי עצב הריח הוא כנראה הראשון שנפגע. הרבה פעמים מגיע אליי חולה בגלל נוקשות ביד, וכשאני שואל אותו איך חוש הריח שלו, הוא עונה לי: כבר 20 שנה אני לא מריח כלום".

סימנים מוקדמים נוספים ובלתי מוכרים של המחלה הם כאבים לא ספציפיים בגוף, בעיות זקפה בגברים, דיכאון וחרדה, ותנועות דרמטיות בלתי רצוניות במהלך שנת הלילה, המכונות "להתנהג את שנת החלום", כלומר, החולים חיים את החלומות שלהם. סרטון שבו תועד אדם כזה בשנתו מראה אותו מתהפך ומנפנף בידיו וברגליו כה חזק, עד שהוא נופל מהמיטה.

מייקל ג'יי פוקס. החולה המפורסם ביותר

פרופ' גלעדי: "הסימן המוקדם ביותר למחלה הוא הפרעה בחוש הריח. יעברו כנראה עוד 30 שנה עד שהמחלה המוטורית תתפרץ, אבל אנחנו כבר 'מסמנים' את האנשים האלה. הרבה פעמים מגיע חולה עם נוקשות ביד, וכשאני שואל איך חוש הריח, הוא אומר: 20 שנה אני לא מריח כלום"

"אצל אנשים שסובלים מסימנים כאלה יעברו כנראה עוד 30 שנה עד שהמחלה המוטורית של איטיות ורעד תתפרץ, אבל אנחנו כבר 'מסמנים' אותם", אומר פרופ' גלעדי, ומוסיף כי הידיעה שהמחלה מאותתת על קיומה בגוף בגיל צעיר מאוד שינתה את כל הקונספציה בטיפול בה. "מצד אחד, החולים בדיכאון מזה, כי הם יודעים שיש להם מחלה קשה הרבה לפני שהיא מחמירה באמת ופוגעת באיכות החיים שלהם. גילוי המחלה, בכל גיל, מפחיד מאוד. מצד שני, הגילוי המוקדם פותח בפנינו חלון הזדמנויות לנסות למנוע את ההתפרצות".

שותפות גורל

גילוי המוטציות הגנטיות ה"אשכנזיות" שגורמות למחלה התפרסם לראשונה במגזין רפואי ב־2005. שלוש שנים מאוחר יותר הודיע באומץ מייסד גוגל, סרגיי ברין, כי הוא סובל ממוטציה כזו. אמו של ברין, יבגניה, החולה במחלה, נושאת אף היא את המוטציה המדוברת וכך גם דודתו. בבלוג שבו פירסם את עובדת היותו נשא, כתב ברין: "אני יודע בשלב מוקדם בחיי על מחלה שיכולה לפגוע בי. כעת יש לי את האפשרות להתאים את חיי כדי להקטין את הסיכונים לכך. עומדת לי גם ההזדמנות לתמוך במחקר על המחלה".

"כשסיפור המוטציות האשכנזיות התפרסם, בא אליי פרופ' אור־אורטרגר, מנהל המכון הגנטי שלנו, ואמר: אני חושב שזה יהיה נרחב וחשוב יותר מסרטן", נזכר גלעדי. "התחלנו לרכז ולתעד את כל הנתונים על החולים החדשים שהגיעו אלינו. לקחנו סטודנטית שבנתה את מסד הנתונים, והתחלנו לשלוח כל אחד מהחולים שהגיעו אלינו לבדיקה גנטית. כשהגענו ל־400, התחלנו לפרסם עליהם מאמרים. היום יש לנו יותר מ־1,500 חולים ועוד 600 בני משפחה בריאים שמשתתפים אף הם במחקר בגלל הנטייה המשפחתית למחלה".

מדי שנה נוספים למעגל הפרקינסון בישראל 3,000 חולים חדשים. מאגר המידע הייחודי של איכילוב כולל בדיקות של בני המשפחה החולים והבריאים, הדמיות MRI, מיפויי מוח וביופסיות עור שנלקחו מקצת החולים, שמהן מופקים תאי אב. את אלה אפשר לגדל כתאי עצב שמאפשרים ללמוד על המנגנון של המחלה. עיקר עבודת החוקרים מופנה כעת לבחינת האפיגנטיקה של המחלה, כלומר הגורמים הסביבתיים שגורמים לשינויים גנטיים – "מפעילים" או "מכבים" את הגנים שקשורים למחלה.

"רק חלק קטן מהנשאים הישראלים, כ־30 אחוז, מפתחים את המחלה בפועל עד גיל 80", אומר פרופ' גלעדי. "זה מעיד על כך שמשהו בעדה האשכנזית או במדינה או באוויר שלנו או באוכל מונע את התפתחות המחלה אצל אותם אנשים שנושאים את הגנים שאמורים לגרום להם להיות חולים. את הגורמים האלה אנחנו מעוניינים לזהות. יש לנו מערכת שמפרידה את הדם לתאים ויודעת לזהות

צילומים: א.י.מ.י.א, יי.אי.אף.פי, יי.אי.אי.מ.אי.אי

במדינת אשכנז

המוטציות הגנטיות השכיחות בקרב אשכנזים, שהפכו את ישראל ל"מעבדת מחקר" עבור מחלות כמו סרטן, פרקינסון ואפילו ניוון שרירים

האוכלוסייה היהודית האשכנזית היא ייחודית בתחום המחלות הגנטיות, משום שהיא הומוגנית יחסית מבחינה גנטית. מספר המוטציות שגורמות למחלה מסוימת קטן יותר, ופשוט יותר לאתר אותן. התופעה של מוטציות מסוימות המופיעות בשכיחות מוגברת, מוכרת בחברות אחרות שהיו "סגורות", נבדלו מסביבתן בשל סיבות חברתיות ודתיות והתרבו בינן לבין עצמן, כמו קהילות שונות בקרב היהודים, בהן קהילות מרוקו ועיראק. מוטציות כאלה, שמקורן קרוב לוודאי בפרט אחד לפני מאות או אלפי שנים, נקראות מוטציות "אב מייסד".

"האוכלוסייה האשכנזית עברה תהליך של גדילה מואצת שהחל במרכז אירופה במאה ה־12, כשהאוכלוסייה המייסדת מנתה מאות עד אלפי פריטים בלבד", אומר פרופ' אבי אור־אורטרגר, מנהל המכון הגנטי באיכילוב. "מסיבות חברתיות ודתיות האוכלוסייה הזו הייתה מבודדת מסביבותיה ולכן התחתנה בינה לבין עצמה. הדמיון הגנטי בתוך הקהילה גרם לכך שהמוטציות הגנטיות, שהן תופעה טבעית שנובעת מטעויות בחומר הגנטי שלנו וקיימות אצל כולם, חזרו על עצמן בדורות הבאים וככל שאוכלוסיית האשכנזים גדלה, הן גם נהיו שכיחות יותר".

מחלות קשות שמופיעות מיד לאחר הלידה, כמו טיי־זקס וסיסטיק פיברוזיס, נובעות ממוטציות גנטיות שמגיעות משני ההורים, האם והאב. כשהצאצא מקבל שתי מוטציות זהות כאלה, הוא יחלה במחלה קשה. לכן נערכות כיום בדיקות גנטיות נרחבות לפני ההיריון ובמהלכו, כדי לוודא ששני ההורים אינם נושאים מוטציות למחלות קשות.

מוטציות אחרות עלולות לגרום מחלה גם כשיש עותק אחד פגום של הגן, כמו המוטציות שמגבירות את הסיכון להופעת סרטן השד והשחלה. "על פי רוב, המוטציות הללו גורמות למחלות שמופיעות בשלב מאוחר יותר בחיים, בדרך כלל אחרי גיל 50", אומר פרופ' אור־אורטרגר.

עד היום מופו מוטציות גנטיות שאחראיות למחלות רבות השכיחות יותר באוכלוסייה האשכנזית, בהן מוטציות שגורמות לסרטן ולפרקינסון. מוטציות כאלה התגלו גם במחלות נדירות כמו ניוון שרירים קשה מסוג ALS. מוטציות כאלה אותרו לאחרונה במרכז הרפואי תל־אביב גם ביוצאי מרוקו וגם באשכנזים, כאשר התגלה כי לשתי האוכלוסיות היה "אב מייסד" משותף שחי, קרוב לוודאי, לפני יותר מ־2,000 שנה.

"האוכלוסייה האשכנזית מתאימה מאוד למחקר גנטי על מחלות שונות בגלל המבנה הגנטי הייחודי שלה ושכיחותן הגבוהה בתוכה", אומר פרופ' אור־אורטרגר. "אחד מכל 40 איש, זכר או נקבה, נושא את אחת המוטציות שקשורות לסרטן השד, ואחד מ־12 נושא את המוטציה שקשורה לפרקינסון. למרות זאת, רוב נשאי הפרקינסון, למשל, לא יפתחו את המחלה, קרוב לוודאי משום שדרושות סיבות נוספות להתפרצות המחלה, בהן סיבות סביבתיות ומוטציות נוספות שמגדילות או מקטינות את הסיכון לחלות".

ידיעות אחרונות - 7 ימים
עמוד 64 , 17/03/2017 , 24.84 x 34.75
כתבים: שרית רוזנבלום
57675157

איזה גן פעיל ואיזה מושתק. אנחנו בודקים תאי דם, ובהמשך נבדוק גם את נוזל השדרה, שמכיל הרבה מאוד תאי מוח. גם החולים וגם בני המשפחה הבריאים מתנדבים לניסוי הזה בלי לחשוב פעמיים, למרות אי־הנוחות המסוימת שכרוכה בו. הם מרגישים שותפות איתנו בניהול המחקר ומוכנים לחוות את חוסר הנוחות כדי לתרום לכך שילדיהם יישארו בריאים".

לאורך השנים כבר פגשו גלעדי וצוותו משפחות שלמות שהמחלה פגעה בהן, דור אחרי דור. "יש לנו את המשפחה הראשונה בעולם, שיודעים עליה, שבה הסבא היה חולה בפרקינסון, הבן חלה, וגם הנכד פיתח את המחלה", הוא מספר. "המשפחה הזו החליטה לקטוע את הרצף ולמנוע את המשך התחלואה בדור הבא ועברה, לראשונה בארץ, אבחון טרום־השרשתי – הליך של אבחון העובר בתהליך של הפריה חוץ־גופית, לפני החזרתו לרחם, כדי לוודא שהנין שייוולד לא נושא את הגן למחלה. בגלל המחקר הארוך, עם הזמן נוצרת איזו שותפות גורל עם החולים: אנחנו מכירים את הסיפורים של כולם, יודעים מי נסע לחו"ל, מי התגרש ולמי נולד נכד".

המעקב הרפואי הצמוד אחרי בני המשפחה הבריאים כרוך בדילמה מורכבת: האם כדאי להם לדעת שהם נמצאים בסיכון מוגבר, אך לא מוחלט, לפתח מחלה קשה, או שמא עדיף לטמון את הראש בחול ולקוות שזה לעולם לא יקרה? רוב הנבדקים הבריאים מבקשים שלא לדעת את התשובה הגורלית הזו. כך בחרו גם אביה ואחותה הצעירה של יעל, המשתתפים אף הם במחקר.

"עם הגיוס של בני המשפחות אנחנו מסבירים להם שזכותם, כמובן, לבחור", אומר פרופ' גלעדי. "מי שרוצה, אנחנו מודיעים לו על התוצאה שלו, ומי שלא – לא. רובם לא רוצים לדעת אם הם נושאים את הגן הפגום. למרות זאת, הם יוצאים מנקודת הנחה שיש להם את הגן הזה ועושים מה שאפשר כדי למנוע תחלואה. גילוי הגן גם מעלה שאלות מעשיות, כמו האם חייבים לדווח על הסיכון העודף לביטוח? לפעמים עדיף לא לדעת".

בני משפחה שכבר ראו את המחלה מתקדמת אצל קרוביהם לא יודעים לזהות אותה? לא מודעים לסימנים המקדימים שמבשרים על קיומה?

"לשואלים ישירות אני מספר שהפרעת ריח עלולה לבשר על קיום המחלה. חלקם מרגישים שמשהו לא בסדר, אבל לא יודעים אם זה יתפתח לפרקינסון. גם כשאני רואה מטופל שיש לו הפרעה בחוש הריח, אני לא יודע בוודאות מתי, אם בכלל, הוא יתחיל לרעוד. זה יכול לקרות בעוד שנה או בעוד עשר שנים. לכן אני גם מאוד זהיר בניבוי המחלה. הרי לא בטוח שמי שיש לו תופעה כזו או אחרת בכלל יפתח אותה. ייתכן שימות בגיל 85 מסיבה אחרת. אבל כשמשנה לשנה מיפוי המוח נעשה פחות טוב, חוש הריח יורד ומתחילות להופיע בעיות בזקפה, והמטופל אומר לי, 'אני מרגיש חלש ועייף' – במקרה כזה אני אומר לעצמי, המחלה כבר כאן".

מהפכה בחשיבה

עד שתימצא התרופה המיוחלת, ניתן להאט מעט את התקדמות המחלה באמצעות תרופות אחרות. "אנחנו עושים כל שביכולתנו כדי להשאיר את החולים עובדים ופעילים. לצד הטיפול בסימפטומים נדרשת תמיכה גדולה, כי מדובר במחלה מאוד מפחידה. החולים מאבדים כל פעם תפקוד אחר: הם הופכים לא יציבים, לא מרוכזים, מתקשים לתפקד מינית. המחלה הזו לא עוצרת".

כחלק משיתוף הפעולה עם ביוג'ן ישתתפו החולים הישראלים בשנה הבאה במחקרים בשתי תרופות, שכבר נמצאות בשלבי פיתוח מתקדמים: אחת שניתנת באינפוזיה לווריד אחת לחודש, והשנייה בהזרקה ישירה לנוזל השדרה, דרך עמוד השדרה. "מדובר במהפכה של ממש: טיפול שמטרתו לעצור את המחלה ולא להקל את סימניה, כמו כל התרופות הניתנות היום".

גם קנאביס רפואי נחשב היום חלק מארסנל הטיפולים בפרקינסון. לפני שלוש שנים התיר משרד הבריאות לחולים הסובלים מכאב להשתמש בה. "יש חולים, בעיקר במצב מתקדם, שזה עוזר להם", אומר פרופ' גלעדי. "במצבים מסוימים זה בהחלט טיפול חשוב".

במקביל לתרופות ממליץ גלעדי לחולים, כמו גם לנשאים הידועים ולבני המשפחה הבריאים, לבצע פעילות גופנית יומיומית, שעשויה לדבריו להקטין את הסיכון להתפתחות המחלה ב־30 אחוז. "החולים הפעילים ביותר יגידו לך שהם חיים טוב בזכות הספורט. זה פועל ממש כמו תרופה".

תגלית מפתיעה אחרת שמשמעותה נחקרת כעת היא שעישון, שמהווה גורם סיכון מרכזי למחלות קשות, בהן סרטן ומחלות לב וכלי דם, דווקא מגן מפני פרקינסון. "באופן פרדוקסלי, עישון נחשב היום לאחת ההגנות הטובות ביותר נגד המחלה. כעת בודקים בארה"ב אם שימוש יומיומי במדבקות ניקוטין, כתחליף אפשרי לעישון, יוכל למנוע את התקדמותה ואולי בעתיד אף לשמש למניעה".

עמיר כרמין, חולה כבר יותר מעשור. "לחשוב על איך אחיה בכיסא גלגלים במצב סיעודי זה לא משהו שמוסיף טעם לחיים"

גלעדי, פרופסור לנוירולוגיה, בחר להתמקד במחלת הפרקינסון עור כרוכפא צעיר מתוך מחשבה, מוטעית כמובן באותה תקופה, שניתן לרפא אותה. "כשהייתי מתמחה. הגיעה למחלקה חולה צעירה במצב מאוד קשה", הוא נזכר. "נתנו לה דופמין, התרופה שמשלימה את החסר שממנו סובלים החולים, ובתוך ארבעה ימים, ממצב של חוסר תזוזה היא הלכה הביתה בלי שום סימן לבעיה. אמרתי לעצמי, 'נפלא, יש טיפול למחלה הזו'. רק שאמנם דופמין יעיל מאוד, אבל גם בעל תופעות לוואי רבות והשימוש בו הצטמצם מאוד מאז".

ובכל זאת, גלעדי אופטימי. "אם אני מסתכל היום 25 שנה אחורה, למרות שלא נמצאה עדיין התרופה שכולנו מייחלים לה, חל בתחום שינוי דרמטי. בכינוס הפרקינסון העולמי שנערך לאחרונה בברלין, דובר יותר מאי פעם על גילוי מוקדם של המחלה ועל מניעתה. עשינו מהפכה בחשיבה. אנחנו מבינים את מנגנון המחלה. החולים חיים היום יותר שנים, ואיכות חייהם טובה יותר מבעבר. פעם סימני המחלה הראשונים היו מופיעים ממש בזקנה. היום אנשים מתחילים קריירות חדשות בגיל כזה, לכן המאמץ האדיר שאנחנו משקיעים במטרה למנוע את הופעתה".

וכרמין מסכם בנימה אישית, "אני מקווה שתימצא התרופה שתעזור להקפיא את המצב או אפילו להחזיר את הגלגל לאחור. אם לא לחולים במצבי, לפחות לחולים שמאובחנים היום. לחולים האלה אני אומר: תחיו את החיים הכי טוב שאפשר. אני מקווה שהמחקר בתחום המחלה יניב פירות". ●

sarit_r@netvision.net.il

עמיר כרמין: "אני מקווה שתימצא התרופה שתעזור להקפיא את המצב או אפילו להחזיר את הגלגל לאחור. אם לא לחולים במצבי, לפחות לחולים שמאובחנים היום"

יעל מישר: "יש את המחשבות הרעות של למה זה מגיע לי, אבל אז אני אומרת, 'יש דברים יותר גרועים'. אני חיה מיום ליום, בתקווה שבעתיד הלא רחוק תימצא תרופה למחלה שלי"

יעל מישר. אובחנה לפני 15 שנה, בגיל 29. היום משתתפת במחקר של בית החולים איכילוב, לצד אביה ואחותה הבריאים

צילומים: גיל נחושתן ומתאלבום הכרטי