

התמודדות | שרית רוזנבלום

היו לי רגשות אשם יוצאי דופן

ד"ר ראול צ'רטקוף האשים רק את עצמו: גם על כך שהעביר מחלה גנטית לבנו אסף וגם על כך שכרופא לא זיהה אותה בזמן. אלא שבמקום לשקוע בעצב, הפך למנהל הרפואי של חברה שפיתחה תרופה למחלת הגושה. עכשיו הוא סוגר מעגל כשהטיפול אושר והוכנס לסל הבריאות

"אין לי מושג איפה הייתי היום אם אסף לא היה חולה". ד"ר ראול צ'רטקוף ובנו אסף צילום: זהר שחר

מיוחה. לא הסתרנו ממנו כלום, והוא תמיד שיתף פעולה. מעולם לא היינו צריכים לבקש ממנו שיושיט את היד למחט. אסף עשה את זה לבד".

הטיפול עזר. "אסף הלך וגדל, והבטן התפוחה שלו השתטחה", מספר האב. "היה לו אירוע אחד של כאבים בכתף, שנגרמו בגלל אוטם בטחול, אבל פרט לכך הוא לא סבל משום סיבוכים של המחלה".

בגיל 17 הפסיק אסף את הטיפול בתרופה לשלוש שנים מסיבות שונות, ואז חזר אליו. שנה אחר כך התנדב לצה"ל ועזב את הבית. פעם בשבועיים נהג לחזור הביתה כדי לקבל את העירוי מידי אביו, שהפך בינתיים למנכ"ל העמותה לחולי גושה. "ניהלנו הכל מחדר העבודה שלי בבית. אני הרפסתי את המידע ובני המשפחה הכניסו את החומר למעטפות".

תרופה בתאי גזר

המהפך הגדול בחייו של צ'רטקוף אירע לפני שבע שנים, כאשר החליף את הסטטוסקופ בכובע של חוקר והצטרף לחברה ישראלית שקידמה רעיון פורץ דרך – גידול חלבונים המיועדים לטיפול במחלות שונות, בהן מחלת הגושה, בתוך תאי צמח. במאי האחרון סגר מעגל כשמינהל המזון והתרופות האמריקאי אישר לשווק את תרופת הדגל של החברה נגד המחלה שממנה סובל אסף.

"יום אחד קיבלתי טלפון ממישהו בקריית שמונה, שסיפר לי שהם מנסים לייצר את האנזים החסר לחולי גושה בתוך תאי גזר, וזקוקים לתרופה המקורית, סרזיים, כדי להשוות בין שתי התרופות. לא היה לי מושג מי הוא ומה הוא רוצה, אז הפניתי אותו לפרופ' זימרון. שנתיים אחרי התברר שהחברה, פרוטליקס, הצליחה לייצר את האנזים בתאים כאלה".

הרעיון של החברה היה פשוט: לוקחים תאים של גזר, כן, גזר כתום פשוט. באמצעות שיטות הנדסה גנטית מחדירים לתאי הגזר את הגורם לייצור האנזים החסר במחלת גושה. לאחר שהתאים מתרבים, מפיקים מהם את האנזים המדובר. אז הופכים אותו לאבקה יבשה, הניתנת לחולים באמצעות עירוי לווריד.

"כל העסק נשמע לי אז כמו מדע בדיוני", אומר ד"ר צ'רטקוף. "התייחסתי לזה מאוד בספקנות. זמן קצר אחרי זה הגעתי לביקור במפעל בכרמיאל והתלהבתי מאוד. אמרתי לד"ר דוד אביעזר, מנכ"ל פרוטליקס, שהוא מוכרח להראות את התרופה לעמותות חולים מאירופה. ב-2004 הוא הציג את התרופה הישראלית במפגש שאירגנו בכנס באירופה. אחרי

לעומק מה משמעות המחלה. לא ידענו לאן זה מוביל. בדיוק אז הופיעו המאמרים הראשונים של פרופ' ארי זימרון משערי צדק, שעסקו בתרופה המבוססת על אנזים שמופק משליות אדם ויכולה לשפר את מהלך המחלה. החלטנו לפנות אליו".

לאחר בדיקות שנערכו למשפחה בשערי צדק, אוששה האב חנה רשמית: אסף חולה בגושה. הוריו הורישו לו שתי מוטציות מסוגים שונים, את החמורה שבהן קיבל מאביו. העירוב של שתי המוטציות לא איפשר לרופאים לחזות כמה חמורה תהיה מחלתו העתידית. לכן המליץ לו פרופ' זימרון לקבל את התרופה החדשה, שניתנה בעירוי שלוש פעמים בשבוע, בתקווה שזו תמנע את סיבוכי המחלה.

אבל בשלב ההוא התרופה לא נכללה עדיין בסל הבריאות, והוועדה שהייתה אמורה לאשר כל מתן שלה דחתה את בקשת המשפחה בטענה שמצבו הרפואי של אסף לא חמור מספיק. "זו הייתה קטסטרופה", נזכר ד"ר צ'רטקוף. "התרופה עלתה כ-3,000 דולר בשבוע, כלומר כ-150 אלף דולר בשנה. היו לנו או בית ומכונית. הייתי מוכן למכור הכל כדי לממן את הטיפול לבני, אבל גם זה לא היה מספיק. בסופו של דבר הסתייעתי בקשרים אישיים כדי לקבל את התרופה מהקופה".

אסף החל לקבל את הטיפול החדש, תחילה בבית החולים ומאוחר יותר מידי אביו בבית. במקביל החל האב להעמיק את ידיעותיו בתחום המחלה, כמו גם להתנדב בעזרת מותת חולי הגושה. הוא אירגן ימי עיון בנושא מחלות גנטיות שאסף הופיע בהם. בנוסף הקים קבוצת תמיכה ראשונה מסוגה לחולים באזור הצפון. "בגלל שמדובר במחלה נדירה, הרגשנו שאנחנו מתמודדים איתה כמעט לבד. העשייה עזרה לי לעכל את המחלה. רוב הזמן אשתי הייתה חזקה ממני, אולי בגלל שהיא ידעה פחות על הפן הרפואי. גם אסף היה חולה מאוד

הרעיון של החברה היה פשוט: באמצעות הנדסה גנטית מחדירים לתאים של גזר את הגורם לייצור האנזים החסר לחולי גושה. לאחר שהתאים מתרבים, מפיקים מהם את האנזים המדובר. אז הופכים אותו לאבקה, הניתנת לחולים

כשר"ר ראול צ'רטקוף התמחה ברפואת משפחה, הוא לא העלה בדעתו את זהות אחד הפציינטים שלו – אסף, בנו הבכור שנולד עם גושה, מחלה גנטית שעברה אליו בתורשה מהוריו. "אין ספק שבמקרה שלנו הסנדלר הלך יחף", מספר הרופא יליד ארגנטינה. "אסף נולד פג, ועד גיל שלוש היו לנו הרבה עניינים רפואיים איתנו. הוא סבל מאסתמה קשה, וחלק גדול מרפואת הילדים שלמדתי הייתה דרכו.

"מגיל שלוש עד עשר אסף היה הילד הבריא של המשפחה. לא היו איתו שום בעיות בריאות. בגיל עשר רופא בית הספר שבו למד בנהלל שלח מכתב לרופא היישוב שלנו, שאמר שהכבד והטחול של אסף מוגדלים וכדאי לברר במה מדובר".

רצה הגורל ואביו של אסף היה גם רופא היישוב. "לא נבה" לתי", משחזר ד"ר צ'רטקוף. "בדקתי אותו והגעתי למסקנה דומה. שלחתי אותו לבדיקות דם שגרתיות לבירור הגדלה כזו, ומצאתי סימנים חיוביים למחלת הנשיקה, מחלה נגיפית שכיחה. תוצאות הבדיקה יכלו להסביר את הטחול המוגדל, אבל לא את הטסיות הנמוכות ואת האנמיה שממנה אסף סבל, שני סימנים מובהקים לגושה. כל התמונה הייתה צריכה להדליק אצלי נורא אדומה, אבל לא כך קרה. החלטתי לחכות ולעקוב אחרי המצב.

"בשלב מסוים החלטתי שהאחריות גדולה מדי והעברתי את התיקים הרפואיים של המשפחה לשותף שלי, ד"ר אמנון עודי. אמרתי לו, 'כולם בריאים, חוץ מאסף. צריך לברר מה קורה איתו'".

ממצאי הבדיקות עוררו את חשדו של ד"ר עודי. הוא שלח את אסף לבדיקות נוספות, שבהן התגלה חשד לגושה, מחלה גנטית הגורמת להצטברות חומר שומני-סוכרי בתאים (על המחלה בהרחבה – ראו מסגרת). "היינו יחד בעבודה, ובדרך הביתה, באוטו, אמנון אמר לי 'לאסוף יש כנראה גושה'. אמרתי לו 'זו מחלה נדירה מאוד, אתה מפספס משהו'. הוא ענה 'הלכתי לפי הקווים המנחים לבירור כזה. הכל מתאים'. באותה עת הופיעו על המחלה אולי 20 שורות, אבל מהשנייה הראשונה שקראתי הבנתי שאני טעיתי ואמנון צדק. לאסוף יש גושה".

3,000 דולר בשבוע

הגילוי טילטל את המשפחה הצעירה, ויותר מכל את האב הרופא. "היו לי רגשות אשם יוצאי דופן על שלא זיהיתי את המחלה מוקדם יותר", הוא מספר בגילוי לב. "זה לא פשוט לגלות שהעברת מחלה גנטית לבן שלך. באותו זמן גם לא הבנתי



היום במוסף זמנים בריאים

אחרי חודש על אי בודד
ב"הישרדות" הראל מויאל
למד שהגוף שלו חכם,
שאינ דבר מושלם ובעיקר
- לאהוב את עצמו

לא טעים לי: כשזמן
הארוחות הופך לשדה קרב
בין הילדים להורים

מושתלי איברים
הם בסיכון גבוה בהרבה
לחלות בסרטן העור

לא חייבים להפסיק
עם הסקס אחרי
התקף לב. להפך

פיפטי-פיפטי:
יקיר אלקריב תוהה
למה בעצם צריך להיות
עצובים כשמישהו מת

לרכישת מיוני *3778

צילום: זוהר שחר

שמיצרות בתאי יונקים או בחיידקים. לאחרונה אושרה על ידי משרד הבריאות בישראל והוכנסה לסל הבריאות. "ההבדל בין גידול חלבון בתאי צמח לגידול בתאים של יונקים הוא כמו ההבדל בין גידול כלב לגידול עז. את הכלב צריך להאכיל, לסרק, לגזור לו ציפורניים ולקחת לרופא. העצץ צריך רק מים ושמש – והוא מרוצה. שלושת האנזימים שמשמשים כיום לטיפול במחלה מצוינים, אבל הייצור שלנו, בתאי צמח, יוצר מחסום ביולוגי לכל גורם שיכול לזהם תאים ממקור הומני או מתאי יונקים. "בנוסף, הייצור בתאי צמח הרבה פחות יקר, ויש לו יתרון משמעותי נוסף – אנחנו יכולים לייצר ממנו כמה שאנחנו נו רוצים. במקרה הצורך נוכל להגביר את הייצור לכמות אינסופית".

הנכד לא יחלה

בשנים האחרונות נהנים ד"ר צ'רטקוף בן ה-56 ומשפחתו משקט בריאותי ותעשייתי מבורך. אסף בן ה-30 התחתן, ולפני ארבעה חודשים הפך בעצמו אב לאילן. אשתו של אסף אינה נשאית של המחלה, ולכן אילן התינוק נושא את שני הגנים הגורמים למחלה, אבל לעולם לא יחלה בה. פרוטליקס ממשיכה לעבוד על ייצור חלבונים לטיפול במגוון מחלות. התרופה לגושה מופצת בעולם באמצעות חברת פייר, ובישראל על ידי פרוטליקס, וממתנה בימים אלה לאישור שיווק בדרום אמריקה, שם יש ריכוז משמעותי של חולי גושה. כיום עובדים מדעני החברה על פיתוח שיאפשר לתת לחולים את תאי הגזר המכילים את האנזים דרך הפה.



מכלים ובהם תאי גזר, שבהם מיוצר האנזים שחסר בגוף

הכנס הזה כולם היו מאוד נלהבים. הייתי מאוד גאה שיכולנו להציג תרופה ישראלית כחול-לבן". אחרי שנתיים קיבל ד"ר צ'רטקוף הצעה להיות המנהל הרפואי של החברה. "לקחתי פסק זמן לחשוב, זו לא הייתה החלטה פשוטה", הוא מודה. "היה לי קושי גדול להתנתק מהעמותה ומהחולים, אבל האתגר להיות שותף בפיתוח טיפול חדש, ישראלי, למחלה של בני היה חזק יותר".

הפריצה הגדולה לשוק

ד"ר צ'רטקוף קיבל את ההצעה והטוויסט הנוסף בעלילה הגיע ב-2009, אז קיבלה החברה הזדמנות לא צפויה לפרוץ לשוק. מחסור בסרוויים, שנבע מווירוס שהתגלה כמפעל הייצור המרכזי של היצרנית ג'נזיים, הביא לשיבושים קשים באספקת התרופה לכל העולם. בגלל המחסור החלה פרוטליקס לשווק את התרופה שלה, אלליוו, למאות חולים באירופה ובישראל, אף שלא קיבלה אז אישור רשמי למכור אותה. במאי 2012 אושרה התרופה לשיווק בארה"ב והפכה לתרופה המורשית הראשונה בעולם שמיצרת בתאי צמח, להבדיל מהתרופות האחרונות,

על מחלת הגושה

מחלת הגושה היא מחלה גנטית נדירה הנגרמת בגלל חוסר באנזים מסוים, אשר כתוצאה ממנו הגוף אינו מסוגל לפרק חומר שומני-סוכרי הנקרא גלוקוצרברוזיד (Glucocerebroside), שמצטבר בתאים. התאים השומניים מצטברים בטחול, בכבד ובמח העצם בעצמות, וגורמים להגדלת האיברים המדוברים ולהפרעות בתפקודם. סימניה הקליניים של המחלה הם טחול וכבד מוגדלים, אנמיה, ירידה במספר הטסיות בדם וכן מחלות עצם שונות.

החולים במחלה עלולים לסבול מתופעות נוירולוגיות קשות בצורתה החמורה ביותר, או לא לסבול מתסמינים כלל. הטיפולים הקיימים נגד המחלה מתבססים על מתן אנזים חלופי במקום האנזים החסר. גושה היא מחלת האגירה השכיחה ביותר, ושכיחות הנשאות בה באוכלוסייה ממוצא אשכנזי עומד על 1 ל-17. על פי ההערכות, כיום חיים בישראל כ-800 חולים בגושה, בהם כ-300 מטופלים באנזים. בעולם מוכרים היום כעשרת אלפים חולים במחלה.