

גושיתון

עיתון העמותה למען חולי גושה ע"ש דר' ניסים לוי ז"ל גליון מס' 1 מאי 1995

דברי יו"ר העמותה למען חולי גושה - עו"ד דורית לוי

ממש בימים האלה - ימלאו ארבע שנים לגרעין שממנו צמחה העמותה שלנו. גרעין שהתגבש כמרפאת גושה בירושלים, אצל ד"ר זימרון, במפגש של הורים חרדים, מול ילדים חוורים, מולנו עמדה תקווה גדולה לקראת אישור התרופה למחלת הגושה מצד אחד, אך מנגד עמד הקושי והסרוב של קופות החולים לספק את התרופה לחולים. אזלת היד, הקרבה לייאוש וכמה משוגעים לדבר, הוו את התשתית להקמת העמותה. במשך ארבע שנות פעילות העמותה, כיושבת ראש שלה, עברתי רגעי יאוש רבים מאוד. מי שצעד לידי בשיאי הפעילות, נכח גם ברגעים אלו. קשה היה להאבק ברשויות, בשרירות הלב של המוסדות וקשה היה עוד יותר לעשות זאת לבד. קרני האור והנחמה במשך השנים, היו לי החברים הלא מעטים שראויים להערצתי על תרומתם לעמותה. חברים שנתנו כתף, ולעתים שתיים, זמן מרץ ולפעמים גם להט. והנה, העיתון הזה הוא עדות חיה לכך שלמפעל המשותף שלנו - יש כבר קיום עצמאי. חוק הבריאות הוחק ואנחנו "בפנים", מספר המטופלים על חשבון הקופות ברחבי הארץ, עומד להגיע לגבורות (!), יש לנו "קבוצת גושה" פעילה ותוססת בצפון, ויש לנו תקוות וחזון לעתיד.

אני פונה לכולכם - רופאים, אנשי מערכת הבריאות, מטופלים וחברים. ההכרה בחולי הגושה והטיפול בהם, הדרך הארוכה והמיגעית שעברנו יחד במשך ארבע שנים, היא סימפטום לחברה בריאה ומפותחת. חברה שמכירה במיעוט החריג. חברה שאינה מסתפקת בהישגים פופולריים של טיפול בחולי איידס בלבד, חברה שמטפלת גם במיעוט שטיפולו קשה ויקר. לכם - אנשי מערכת הבריאות, ולנו חולי הגושה שהגענו יחד להישג כזה, כל הכבוד והרי אי אפשר מבלי לשאת עיניים לעתיד:

אני מאחלת לכולנו שנמצא תמיד אחרון קשבת ועין פקוחה לקשיים והמכאובים שלנו. אני מאחלת לנו - חברי העמותה, שנמצא כוחות נפש להמשך הפעילות, גם משאבים כספיים שיממנו את המשך הדרך. אני מאחלת לנו שנקים קבוצות גושה נוספות בארץ, קבוצות בהן נוכל להתחלק בקושי - לתת ולקבל. אני מקווה שבפתח העיתון הבא שלנו, יתווספו חברים פעילים לעמותה - שיהוו עבור כולנו כח מניע, וכמובן אני מאחלת לכולנו - בריאות טובה ורפואה שלמה.

הנושאים בגליון זה

- דבר יו"ר העמותה - עו"ד דורית לוי
- דבר העורך הרפואי - ד"ר צ'רטקוף
- ברכות ל"גושיתון"
- דו"ח מכנס הקונצנזוס - ד"ר ארי זימרון
- טיפול כוללני בילדים ובבוגרים - פרופ' רינה זייצוב
- מירפאת גושה אורטופדיה - רמב"ם - ד"ר חנה רוזנבאום
- סיפורה של אם - מרגלית להב
- היינו בחו"ל - ד"ר צ'רטקוף, רמה בור ודורון פרידברג
- חולי הגושה בראי החוק הבריאותי - עו"ד דורית לוי
- גימלת נכות לילדים - ד.ב.

דבר העורך הרפואי - ד"ר ראול צ'רטקוף

עלון זה יוצא לאור הודות לתרומתה של חברת **ג'נזיים**, אשר תמכה גם בהקמת הקבוצה בחיפה ובנסיון הקמת הקבוצה בירושלים. העיתון יתמקד בהבהרת סוגיות מדעיות מקצועיות, בעזרת מומחים מהמפראות השונות בארץ ובעולם, וכן בתרגום והפצת מידע ברמה בינלאומית, המתקבל מעמותות מקבילות באירופה, ארצות-הברית, דרום-אמריקה ודרום-אפריקה. בנוסף לכך יתן העיתון מענה לשאלות המטרידות את החולים, בני זוג או הורי חולים ואשר טרם התקבלה עליהן תגובה. העלון נמצא בתחילת דרכו, ואנו מזמינים את כל קוראיו לבוא ולהצטרף בכתיבה לעיתון. העבודה מרובה, המידע משתנה במהירות וקיום הקבוצה בחיפה מוכיח מעל לכל ספק את הצורך בעבודה משותפת, אשר תורמת להבנת תהליכים, החלפת דעות וחוויות ותומכת נפשית במשתתפים. כיום, מחלת הגושה היא המחלה הגנטית היחידה שניתן לטפל בה, ואנו צריכים לברך על כך, יחזק כוחם של החוקרים והמטפלים הפועלים להבאת המרפא לכל. **הצטרפו אלינו!**

אם לא היחידה, אשר כל הטיפול בה מכוסה עלידי המדינה באופן מלא. בתחילת שנת '94 הצליחה הגב' מירי בר יוסף, סטודנטית לעבודה סוציאלית, לקשר בין חולי גושה ובני משפחותיהם מאזור חיפה והצפון, ולהביאם לקבוצת תמיכה ועזרה עצמית. חבלי הלידה של קבוצה זו היו קשים, וגב' בר יוסף השקיעה מאמצים רבים לגיוס אנשים במטרה לקדם את מאבק חולי הגושה. פעילות זו נעשתה בחסות ובעזרת המרכז הקהילתי ליאו בק בחיפה. מבמה זו אנו מבקשים להודות לכל המעורבים בנושא, ולהדגיש את גודל הצלחתם בהשוואה למצב קבוצות חולים במחלות נדירות אחרות. הקבוצה הצפונית הציבה לעצמה מספר מטרות, וביניהן להביא להפצת מידע עדכני בנושא הטיפול וצרכי חולי הגושה בקרב החולים עצמם ובני משפחותיהם, וכן בקרב המטפלים השונים: רופאי משפחה, רופאים מקצועיים ורופאי בתי-חולים. ליישום מטרות אלו חשיבות גדולה, במיוחד בתקופה בה התפתחות הטיפולים במחלות גנטיות היא מהירה ובעלת משמעויות רבות.

קוראים נכבדים,
עלון ראשון זה מהווה סימן נוסף להצלחת פעולתה של העמותה למען חולי הגושה. חברי העמותה סבורים כי פעילות משותפת, הנעשית למען מטרה מוגדרת, תורמת מאוד לקידום מאבקם של חולי הגושה, ועלון זה הוא פרי עמלם. ב"ו לינואר '95, נכנס לתוקפו חוק הבריאות הממלכתי, אשר מכיר במחלת הגושה ובנחיצות הטיפול בחולים אלה. מדינת ישראל נושאת בעול הכלכלי הכבד הכרוך בטיפול זה, והחוק החדש שינה את משמעות הוועדה הבין-קופתית. מעכשיו הקריטריון העיקרי שיעמוד לנגד הרופאים המטפלים הוא מצבו הבריאותי של החולה, והצורך שלו בטיפול. חידוש זה לא היה מתרחש ללא עזרת חברי העמותה ותומכיה, אך במיוחד יש לציין את פעולתה של עורכת-דין דורית לוי אשר משמשת כיו"ר העמותה, ועבדה ללא לאות לקידום ענייני חולי הגושה, מאז הקמת העמותה ועד היום. על כך יש להודות לה בשם כל החולים וקרוביהם. חוק הבריאות הממלכתי מעמיד את קבוצת חולי הגושה הישראלית בין הקבוצות הראשונות בעולם,

ברכות ל-"גושיתון"

ספק כי בלילה 15, לחוליה האופקים ביזק ד"ר החלואות-הגנטיים-הרפואיים בארץ ובזר, אלו המקדמים וקיימים ביקר לחיוב בימי, שקיבו אובאי גילוי אשני סני החלואה ואיזון הפנים הטובי בה. מאחר שחבר בטיבול אשני אשני דניין רב הנסתר בו אל הנזלה מבניו הישני ומצאג האוא, אין ספק בכך כי איסוף האינפורמציה הנולדת לחולי גושה ואיפול ב-Ceredase בארץ והבאתה אידע החוליים, משמעותית והנזון האטפל. יש בה בכך אקסא אג אינו האיפול והבנה טובה יזג של החלואה

חברי האגוד ילמנו ארום ככל עולמם להנלח הדמון. להגברת הידע שילמס בו ולהפצת בקרב חולי גושה האטופאים אל יניו, משמעותית וזוכה רופאי האיפוס ככל. אנו מאחלים הנלחה רבה לדמון ואינלמי

ברכתו של פרופ' א. פוליאק
יו"ר האגוד הישראלית להמטולוגיה
האיגוד הישראלי להמטולוגיה מברך את חולי הגושה בישראל לרגל הוצאת עתון העמותה הראשון. האגוד ההמטולוגי רואה בהשגים שהושגו בנושא הגושה בישראל פריצת דרך המעמידה את ישראל בין המקומות הראשונים בעולם בחקר המחלה, בעיצוב הדפוסים הטיפוליים בחולים וכמובן בהכללת המחלה בחוק הבריאות החדש. אני מברך אתכם בשם כל חברי האגוד ההמטולוגי בכריאות טובה ובהגשמת היעדים אותם העמדתם לפיכם.

ברכתו של פרופ' נ. ביק
עיר האטופ והחלואות והאנאלוגיה ואנאלוגיה ואיפוס
האטופ הישראלי החלואות והאנאלוגיה ואנאלוגיה ביזק מבין אל העלמה ביטוד דמון הקשר לחלואה גושה בישראל אן

ברכתו של פרופ' יוסף אס - חבר הנאמנים
אדוני אי אביך אג החלואה אדען חולי הגושה בישראל אילו זכא אדען אהשן של דמון החלואה פדלואה ופדלואה של החלואה אונכיים ונדעיים אי אקייב ואן טוב יזג אלהדע אל אסימא אשני החלואה ואבאה ארוחא חולי הגושה בישראל. הזכא הדמון אצטרפב אסריב פדלואה רבו ומשובב שזשה החלואה אקידוס הביאוא ואינו החיים הגנטיים והגנטיים של חולי הגושה בישראל פדלואה זכא דניין דקוקים אגאוכה ודצרה אצב אוסדגו החלואה אשנים זס בדעג אדלוד אצבכ כלאבק אדען הטבו אגאי האיפול והשיקוס של חולי הגושה בישראל

ד"ר מנחם הקונסנזוס ב-NIH בנושא מחלת גושה - נושאים באיבחון ובטיפול ד"ר ארי זימרון, מרפאת גושה, המרכז הרפואי שערי-צדק, ירושלים

מהו כנס הקונסנזוס?

ב-27 בפברואר נפתח ב-NIH, המכונים הלאומיים לבריאות בארה"ב, כנס "קונסנזוס" בן 3 ימים אודות נושאים חדשים באיבחון ובטיפול במחלת גושה. כנס זה, בניגוד לכנסים בינלאומיים שונים בהם מוצגות עבודות חדשות בנושאים שונים לצורך עידכונים בטרם הופיעו תוצאות העבודות בפרסומים מדעיים רשמיים, המאחרים על פי רוב כחצי שנה עד שנה לאחר הדיווח בכנסים - מטרתו לדון ולפסוק בנושאים רפואיים (בדרך כלל שכבר פורסמו) שניים במחלוקת ובעלי חשיבות ציבורית רחבה. סוג זה של כנסים מתקיים במימון הממשל האמריקאי החל משנת 1977. דוגמאות מנושאים קודמים שהועלו בכנסים קונסנזוס כלולות תכנית גילוי מוקדם של סרטן השד, הטיפול הכירורגי בהשמנת יתר, שימוש באסטרוגנים בנשים בגיל הבלות (לאחר הפסקת המחזור), הורדת רמת הכולסטרול למניעת מחלות לב וכיו"ב.

הכנסים מאורגנים ע"י אחד המכונים הלאומיים בהם קיימת קבוצת מחקר דומיננטית בנושא שעומד לדיון בשיתוף עם המשרד ליישום תוצאות מחקר רפואי (Office of Medical Applications of Research). ועדה מארגנת מזמינה מומחים מכל העולם להציג את ניסיונם המחקרי והקליני בפני קבוצה של "שופטים" שהם מומחים בעלי שם ומוניטין בנושאים הקרובים לנושא הנדון אך בלא כל מעורבות ישירה במחלה העומדת לדיון. ההרצאות של המומחים במחלה מתקיימות באודיטוריום ב-NIH והן פתוחות לקהל הרחב, המחזמן להשתתף בהערות ובשאלות הן כלפי המומחים והן בהמשך כלפי השופטים. לאחר יום וחצי של הרצאות, מתכנסת קבוצת השופטים לניבוש המסקנות, בדומה לתהליכי קבלת החלטות של חבר מושבעים במשפט אמריקאי, שלב זה הוא חסוי, ואסור לשופטים לעזוב את איזור ההתכנסות עד תום הדיון. למחרת מקריא יו"ר השופטים את המסקנות - ה"קונסנזוס" - בפני קהל המומחים והציבור המתעניין, שומע הערות והשגות ומתכנס בשנית - הפעם התכנסות קצרה יחסית (שעתיים) לתיקון הטייטה המקורית. בתום התכנסות זו מופצת הטייטה האחרונה של הקונסנזוס ומתקיימת מסיבת עיתונאים. הסיכומים של השופטים מופצים לעיתונות הכללית ולכל המעוניין, ובדרך כלל מתווים מדיניות למחקר עתידי ובנושאים טיפוליים (במידה יש המלצות מפורשות) מהווים בסיס למדיניות גורמי הרפואה השונים בארה"ב

ומחוצה לה למשך תקופה מסוימת.

מחלת גושה

רקע מחלוקת בין חוקרים לגבי שימוש יישומי באבחנות המולקולריות (קביעת הגנוטיפים/ המוטציות של החולים והנשאים) באיבחון, יעוץ גנטי וסקר אוכלוסייה, וכן על רקע המחלוקות הקשורות בטיפול האנימי במחלת גושה, בעיקר בתחומי מינון ותדירות העירויים, אך גם לגבי האינדיקציות לטיפול (כמי לטפל ומתי), אופן המעקב אחר המטופלים וקביעת כיווני מחקר לעתיד.

לפני פרדת הנושאים שהועלו לדיון והצגת המסקנות, נספר על ייצוג ישראלי מכובד בכינוס: פרופ' זי"צוב וד"ר איאן כהן מבילינסון הציגו את ניסיונם בטיפול בדיפוספמטס ובטיפול האנימי בילדים עם מעורבות עצמות קשה בדיון על הטיפול; כותב הסקירה הציג את נושא המיתאם בין גנוטיפ לפנוטיפ בחולי גושה בישראל בדיון על המאפיינים הפנוטיפיים והגנוטיפיים של אוכלוסיות שונות של חולי גושה, ואת נושא כריתת הטחול והטיפול האנימי בישראל בדיון על הטיפול בקהל נרחב ד"ר מנה דונבאום, המרכזת את הטיפול בחולי גושה בצפון מרכז הרפואי רמ"ם בחיפה, ד"ר דבי אלשטיין מיחידת הגושה בשערי-צדק, ד"ר נועם בור (אבא של חולת גושה ואורטופד במיקצועו), וכן ד"ר מיקי ויינשטאדט ופרופ' רני טוריקספא (משלם ושבתוניסט ישראליים ב-NIH, בהתאמה).

שש השאלות שהועלו לדיון:

1. מהו המהלך הטבעי של מחלת גושה, כיצד יש להעריך את חומרת המחלה ולנבא את המהלך העתידי שלה?
 2. מהם תפקידי הבדיקות האנזימטיות ומולקולריות לחולים ולנשאים של גושה?
 3. מהן האינדיקציות לטיפול בחולי גושה ומהם אופני הטיפול?
 4. מהן מטרות הטיפול ומהן תוצאות הטיפול? כיצד יש להעריך את תוצאות הטיפול?
 5. באיזה תנאים יש להשתמש במיתאם גנוטיפי-פנוטיפי לטיפול בחולים וליעוץ?
 6. מהם כיווני המחקר העתידיים? להלן עיקרי הסיכומים וההמלצות של צוות הקונסנזוס, לפי 6 השאלות:
1. מהו המהלך הטבעי של מחלת גושה, כיצד יש להעריך את חומרת המחלה ולנבא את המהלך העתידי שלה?
 - המהלך הטבעי של מחלת גושה (אופן ההתקדמות

עם השנים) ניתן לחיזוי מראש אך ורק לסוג הגושה של הינקות (Type II). סוג I, הנפוץ ביותר והשכיח במיוחד בקרב האוכלוסייה האשכנזית, הינו מגוון ביותר מבחינת ההסתמנות והמהלך הקליני. הטיפולים השונים הכירורגיים והאנזימטיים משפיעים אף הם על המהלך הטבעי ועל הסיכונים לסיכונים העתידיים.

חולי גושה רבים אינם מחזים לעצם היותם חולים, ואבחנתם נעשית במהלך בדיקות בני משפחה או בהזדמנויות שונות. הרחבת השימוש בבדיקות מעבדה המבוססות על שיטות הביוולוגיה המולקולרית יגדילו בעתיד את מספר המאובתנים ה"אסימפטומטיים" (ללא תסמינים או סימני חולי). לא ניתן לדעת בוודאות מה יהיה עתידו של כל חולה. קיימים הבדלים בהתבטאות המחלה אפילו בקרב תאומים, כך שבנוסף לרקע הגנטי קיימות גם השפעות סביבתיות.

כל האמור בסעיף זה אינו חדש, ואינו שני במחלוקת.

2. מהם תפקידי הבדיקות האנזימטיות ומולקולריות לחולים ולנשאים של גושה? הבדיקה האנזימטית היא השיטה לאבחנה או לשלילה של מחלת גושה. אין שיטה אחת טובה מחברתה, והודגשה החשיבות של קיום בקרת איכות במעבדה המבצעת את האיבחון. אין הבדיקה האנזימטית יכולה לשלול מצב נשאות של גושה, ואין ביכולתה לנבא חומרת המחלה.

הבדיקה המולקולרית (קביעת ה"גנוטיפ") חשובה בכל מקרה בו נעשתה האבחנה של מחלת גושה, זוהי גם השיטה המומלצת לזיהוי חולים נוספים ו/או נשאים בקרב בני המשפחה של החולה. מומלץ גם לבצע בדיקה אנזימטית להורים על מנת לשלול מחלה אסימפטומטית, בעיקר במקרים בהם לא כל המוטציות ניתנות לזיהוי. למרות המיגבלות במיתאם גנוטיפי/פנוטיפי ניתן להסתייע באבחנה המולקולרית על מנת לשלול סיכונים ניורולוגיים בעתיד, ולכן יש יישום באיבחון הטרום-לידתי.

לאור המיגבלות שעדיין קיימות, לא מומלץ כיום לבצע סקרי אוכלוסין נרחבים לזיהוי חולים ונשאים, אולם יש לעודד מחקרים שיבדקו חשיבות עריכת סקרים כאלה בעתיד (Pilot Studies).

החידוש היחיד בפרק זה, ואשר הוא גם בעל רלבנטיות לגבי מדיניות משרד הבריאות בארץ, הוא בקביעת עמדה המתנגדת לביצוע סקר אוכלוסין רחב

לזיהוי נשאי או חולי גושה. יש מקום לשקול ביצוע סקר אוכלוסין מצומצם במסגרת מחקרית כפי שהוצע.

3. מהן האינדקציות לטיפול בחולי גושה ומהם אופני הטיפול?

קיימת הסכמה בדבר חשיבות הטיפול בחולים סימפטומטיים, עדיין לא ניתן לגבש המלצות לגבי טיפול בחולים ללא סימפטומים. לא הוגדרו קריטריונים ולא הוצעו המלצות עקב העדר נתונים מספיקים אודות המהלך הטיפולי של המחלה. יש להמשיך בטיפולים שמרניים להתקפי כאבי עצמות, הכוללים מנוחה, משכחי כאבים כולל נרקוטיקה ומתן נוזלים, ויש חשיבות לניתוחים אורטופדיים במקרי שברים. השימוש בויטמין D, בסידן (קלציום) ובכיפוספונטים לכאבי עצמות והתפתחות העצמות בחולי גושה זורש מחקר נוסף. השתלת מח"עצם כטיפול במחלת גושה אינה רצויה בשל הסיכונים לתמותה ולתחלואה קשה בעטייה של פרוצדורה טיפולית זו.

ישנן ראיות טובות אודות יעילות הטיפול האנזימטי ב־CEREDASE בהקטנת הכבד והטחול המוגדלים, ובשיפור תמונת הדם, ובמידה מופחתת - להקלת מעורבות העצמות. במרבית החולים הטיפול האנזימטי מבטל הצורך בכריתת טחול. אין ראיות ליעילות האנזים כטיפול בביטויים הניורולוגיים של TYPE II & III.

לא ניפתרה המחלוקת בדבר המינון ותדירות ההולפות של האנזים. הודגמו הצלחות טיפוליות בפרוטוקולים שונים הן במינון גבוה והן במינון נמוך. יש קושי בהשוואת תוצאות חולים הסובלים מחומרה שונה של המחלה, ויש קושי בהשוואת תוצאות שהוגדרו על פי שיטות מעקב שונות. צוין שאסור שהמחלוקת אודות מינון ותדירות העירויים תפגענה בהערכה לערכו הרב של הטיפול האנזימטי. חלק מחולי הגושה מגיבים אף למינונים נמוכים יותר מ־30 יחידות לק"ג לתודש המינון ה"נמוך" הנפוץ בישראל. ניקבעה חשיבות הגעה למינון מינימלי יעיל של האנזים כ"טיפול אחזקה" [maintenance]. בחירת המינון והתדירות בכל חולה צריכה בסופו של דבר להיות מותאמת באופן אינדיבידואלי על פי תגובותיו. הומלץ להמשיך לחקור בנושאי המינון והתדירות תוך קביעת אמות מידה אחידות למעקב אחר תוצאות הטיפול, וניתן עידוד להמשיך ולחקור דרכי טיפול אלטרנטיביות, לרבות "השתלת גנים" (gene therapy).

4. מהן מטרות הטיפול ומהן תוצאות הטיפול? כיצד יש להעריך את תוצאות הטיפול?

מטרות הטיפול הן להפחית את ביטוי המחלה ולשפר את מצב הבריאות הכללי ואיכות החיים של חולי הגושה. באשר לאופן הטיפול, הומלץ שה־NIH יקימו צוות חוקרים שירכזו את נתוני החולים תוצאות הטיפול ללא משוא פנים וללא אינטרסים הזרים לעצם העניין. כאן שבה ועלתה ההצעה לקיים מחקרים קליניים להשוואת יעילות הטיפול של מינונים שונים ותדירויות הזלפה שונות, לא רק על המדדים השיגורתיים של גודל הטחול והכבד וספירת הדם, אלא גם על התיפקוד הכללי של החולה, איכות החיים, נוחיות, השפעות על המשפחה ועלויות הטיפול. בדרגת קדימות שניה הומלץ לבצע מחקר קליני דומה לגבי נחיצות הטיפול האנזימטי בחולים אסימפטומטיים.

בסעיף זה נמנעו השופטים מלפסוק מהו המינון המומלץ ותדירות העירויים, ובמקום זאת הציעו עריכת מחקרים נוספים. יש להניח שיקשה מאוד לבצע מחקרים שכאלה כאשר מספר החולים הסימפטומטיים שעדיין אינם מטופלים, במיוחד בארה"ב, הינו קטן, כאשר קיים אנוש המאושר לשיווק מסחרי, וכאשר אין לחברה המייצרת כל עניין בהשקעת משאבים למחקרים שיעדם השגת מינון מינימלי יעיל.

יתכן שנוכל בארץ, אם נשכיל לפגוע בשינוף פעולה בין מרכזים רפואיים אחדים, להציע ניסוי קליני אחר לגבי טיפול בחולים אסימפטומטיים השייכים לקבוצות בסיכון (עקב גנטיים "קשה" וכי"ב). קיימת חשיבות שהחולים ידעו שלא צוין פרוטוקול טיפולי כלשהו כעדיף על משנהו, ועל כן אף חולה לא צריך לחוש עצמו מקופח לעומת החולים בארה"ב ה"נהנים" ממינונים פי 4 לאלה הנהוגים במרבית החולים בארץ!

5. באיזה תנאים יש להשתמש במיתאם גנוטיפי פנוטיפ לטיפול בחולים ולעקוב? בצד המורכבות באשר למיתאם גנוטיפי/פנוטיפי, נוסחו 3 הסכמות לגבי יישומי הנתון הגנוטיפי במחלת גושה.

א. הומוזיגוטיות למוטציה N370S (1226 G) שוללת סוגי הגושה הניורונופאטיים (II או III), בדרך כלל חומרת המחלה תהיה בין העדר כל סימפטומים ועד מחלה קלה־בינונית, עם מקרים מעטים של מחלה TYPE I בדרגת חומרה קשה.
ב. חולים עם מוטציה אחת N370S (1226 G)

ואחרת כלשהי, גם כן לא יסבלו מסוג גושה שיש בו פגיעה במערכת העצבים, אבל חומרת המחלה ברוב המקרים תהיה קשה יותר מאשר אצל רוב החולים ההומוזיגוטיים (סעיף א).

ג. הומוזיגוטיות למוטציה L444P (1448) קשורה ב־TYPE III בשבדיה, אך דווחה ביפן ללא פגיעות ניורולוגיות (קיימת במקרים בודדים גם בארץ).

בהמשך פרק זה דנו השופטים בקשיי היישום של יכולת האיבחון המולקורית לגבי התחומים של יעוץ גנטי ולגבי סקרי אוכלוסין.

6. מהם כיווני המחקר העתידיים?

השופטים הציעו להגדיר יותר טוב את נושא החולים האסימפטומטיים, להשתמש בטרמינולוגיה אחידה בין החוקרים הן לגבי כינוי המוטציות והן לגבי אינדקס חומרה. הוצע לקיים מאגר מידע אודות מהלך המחלה ותוצאות הטיפול. שב ועלה הרעיון לבצע מחקרים קליניים לקביעת הפרוטוקול האופטימלי לטיפול בחולים אסימפטומטיים, והודגשה חשיבות היות המחקר בלתי תלוי בחברה המייצרת את התכשיר; הוצע להמשיך ולחקור דרכי טיפול חליפיות.

הוצעו שאלות רבות לגבי היבטים הכלכליים־חברתיים של טיפולים יקרים לקבוצות חולים הלוקים במחלות נדירות, באיזון מידה יש מקום לבקרה ממשלתית על מחירי התרופה, האם הגבלת עלות תפגע בעתיד בחולים עם מחלות נדירות בכך שלא תישא חברת תרופות שתהיה מוכנה להשקיע במחקר ופיתוח לגילוי תרופה חדשה בלא שתובטח ריווחיות, וכי"ב. המסקנות הסופיות:

א. למרות יעילות הטיפול האנזימטי, הרחבת השימוש באנזים מוגבלת בגלל מחיר התכשיר.

ב. בגלל העלות הגבוהה, יש חשיבות רבה לקבוע מהו המינון המינימלי היעיל הן בתחילת הטיפול והן בהמשכו; יש להגדיר מטרות הטיפול ולגבש אמצעי מעקב אחידים על מנת להשוות תוצאות הטיפול לפי פרוטוקולים שונים.

ג. טרם ניקבעה חשיבות הטיפול בחולים אסימפטומטיים.

ד. אין בשלב זה מקום להמליץ על סקר אוכלוסין רחב לגילוי נשאים ו/או חולים בלתי מאובחנים.

ה. כמודל מחלה נדירה, מציגים חולי הגושה ובני משפחתם בעיות תקציביות ואתיות שעל החברה להתמודד עמן.

טיפול כוללני בילדים ומתבגרים חולי גושה - נסיון שהצטבר במרכז להפטולוגיה ואונקולוגיה ילדים, במרכז הרפואי לילדים בריח בילינסון, פ"ת. פרופ' ר. זייצוב - מנהלת המרכז.

נהנו משפור במדדים ההמטולוגיים, עליה בהמוגלובין, ספירת טסיות וספירות לבנות וכן מנסיגה חלקית בגודל הטחול והכבד. באחד מהחולים, כרות טחול עם כבד גדול טפול מעל שנתיים, לא הכיבא לנסיגה בגודל הכבד. מאידך, 8 חולים המשיכו לסבול מהתקפי כאבים בעצמות עם עדות לנמק אוסקולרי. לאור תצפיות אלה הועלתה ההשערה שיתכן ומינון גבוה יותר, 60 יחידות לק"ג, ישפר את ההשפעה בעצמות השלד. נושא זה זכה לדיון מעמיק בועדה והוחלט על נסיון טפולי במינון כפול בחולים אשר המשיכו בבעיות בעצמות. מזה כשישה חודשים, 8 חולים אלה מטופלים במינון כפול, 4 פעמים בחודש. עד כה, לא נצפו התקפים, אך יש להדגיש שאין עדיין אפשרות להסיק מסקנות חד משמעיות עקב תקופת המעקב הקצרה. קיימת מחלוקת בין הרופאים המטפלים במרכזים השונים בעולם באשר למינון ותכיפות הטפולים, וככנס שהתקיים לאחרונה בושינגטון לא הגיעו לכלל מסקנה בנושא.

מן הראוי לציין, שכל קבוצת המטופלים, התמודדו להפליא עם תכיפות העירויים ועמדו יפה במשימה. עתה אנו משתדלים, בסיועם של האחיות ללמד להזריק לבד ולעבור לטפול ביתי, ומקווים שבחודשים הקרובים כל החולים יעברו לטפול באנזים המוכן בהנדסה גנטית, צרדיי, בעירוי חד שבועי.

תודתי נחונה לאחיות ציפי ורמה על טפולן המסור והמעולה בחולים ולד"ר כהן אשר נטל את הפקוד העיקרי. תודה מיוחדת לועדת ההגוי הבין-קופתית בראשותו של פרופ' אליעזר רחמילביץ ופרופ' ראובן שטיינהרץ וד"ר גולדשמידט אשר הקדישו מחשבה מעמיקה ביושר מקצועי רפואי לקדם הטפול בחולי גושה בארץ.

אחת של הטחול עם כלי הדם היחודים לה. הכריתה החלקית מנעה ללא כל צל של ספק את הופעת הנזקים במערכת השלד, ולווחתה גם במניעה או האטה בגדילת הכבד ושפור בגדילה והתפתחות. יחד עם זאת במרוצת השנים, הטחול, כאיבר האגירה העקרי של הגלוקוקורברוסיד, המשיך לגדול למימדים נכרים, והחולים נזקקו לכריתה מלאה של הטחול. בקבוצה זו, התקפי הכאבים והנזקים בעצמות מהווה את מוקד הבעיה בטפול בתקופה טרום טפול באנזים, טפול בפיפוספונטים, הביא לשפור ונסיגה מסוימת בהתקפי הכאבים, ב-5 חולים מתבגרים. בהדמיה באמצעות MRI, בעת משברים של כאבי עצמות נמצא עדות לבצקת הגורמת למתח בקופסית המפרק, בעקבות ממצא זה הוחל בטפול בסטרואידים, אשר הביא לתגובה דרמטית בכאבים והעלמות הממצאים. טפול זה בילדים הוכתר בהצלחה מרובה תוך העלמות מהירה של הכאבים, בילדים נוספים, והנו מומלץ בעת משבר כאבים חריף.

באוכלוסית החולים המטופלים במחלקתנו, בשבעים וחמישה אחוז נמצא השלוב במוטציות הקשות, ממצא המעיד על אוכלוסיה ייחודית עם חומרת מחלה קשה.

תוצאות הטפול באנזים CEREDASE

בהתאם לקריטריונים של הועדה הבין-קופתית, אושר לטפול 18 חולים. 13 חולים מטופלים בצרדיי בתקופות בין שנה לשלוש וחצי שנים במינון 30 יחידות לק"ג, 13 פעם בחודש. ו-5 מטופלים בצרדיי מזה כחצי שנה. בקבוצת הצרדיי, הכוללת חולים קשים בלבד - 6 חולים היו כרותי טחול 7 עברו כריתה חלקית. ניתן לומר שכל החולים פרט לאחד

מזה למעלה מעשרים וחמש שנים, מטופלים במרכז להמטולוגיה ואונקולוגיה במרכז הרפואי בילינסון ילדים חולי גושה. החלוצ בשיטת זה בארץ היה פרופ' יהודה מטות, מנהל חטיבת הילדים, ובהמשך נטלו עליהם את המשימה רופאים במחלקה הממשיכים את דרכו.

למחלת גושה מסוג 1, השכיחה ביהודים בעדה האשכנזית, מגוון רחב בחומרת המחלה. קיים טווח רחב בדרגות הקושי של התבטאות המחלה, החל מהצורה הקלה ביותר בחולים ללא סימנים קליניים וכלה בצורה הקשה בו החולים באים לאבחון בגיל צעיר, עם טחול גדול ספירות טסיות וספירות דם נמוכות ומשברי כאבים ונמק בעצמות. הביולוגיה המולקולרית מאפשרת לקבוע את המוטציה ומבנה הגנוטיפ בחולים, ונמצא באופן כללי, יחס בין חומרת המחלה והגנוטיפ. בחולים המוטיגוטיים למוטציה N370S המחלה בדרך כלל קלה יותר, לעומת השלוב של N370S:N370S או 84GG:N370S עם IVS2+1,3- בהם המחלה חמורה.

קבוצת המטופלים כוללת 63 חולים, השייכים ל-44 משפחות. מירב החולים אובחנו מתחת לגיל 5 שנים לרוב עקב הגדלת טחול מלווה בספירת טסיות נמוכה ונטיה קלה לדמם. במרוצת הזמן הטחול היה מגיע למימדים עצומים אשר הביאו לכריתתו בגיל צעיר יחסית. כריתת הטחול, היתה מלווה, בחולים הקשים, בהופעת ארועים חוזרים של התקפי כאבי עצמות שהיו בטוי לנמק אוסקולרי אשר גרמו לנזקים קשים, שברים פתולוגיים ונכות. המחלה מלווה גם בפגור בגדילה, התפתחות והתבגרות. במטרה למנוע את הופעת הארועים הקשים בעצמות, לפני למעלה מעשר שנים, הוצעה שיטה חדשה של כריתת טחול חלקית, בה הותירו אונה

מרפאת גושה אורטופדיה - רמ"ם, חיפה

לשם המעקב האורטופדי נקבע פרוטוקול המשלב איסוף מידע על הסימפטומים הקשורים בשלד, הממצאים בבדיקה האורטופדית ונתונים על בדיקות המעקב כגון: צלומי רנטגן, מפוי עצם, צפיפות עצם, טומוגרפיה ממוחשבת ו-M.R.I.

בעזרת מעקב קפדני זה ניתן יהיה להעריך את השפעת הטפול האנזומטי בצרדיי (תכשיר הניתן לחלק מחולי הגושה) נטור מדדי מעורבות העצם יעזור בהחלטה להתותי הטפול בחולים שעדיין לא מקבלים צרדיי.

ד"ר חנה רוזנבאום, מרפאה המטולוגית מרכז רפואי רמ"ם, חיפה

לפני כשלושה חודשים נפתחה במרכז הרפואי רמ"ם בחיפה מרפאת גושה אורטופדיה. במרפאה זו מתקבלים החולים על ידי אורטופד בכיר המנוסה בטפול שמרני ונתוחי בחולי גושה ועל ידי ד"ר רחנבאום תנה המרכזת את נושא הטפול בחולי גושה במסגרת המרפאה ההמטולוגית.

בעת הבדיקה במרפאה זו נבחנו התסמינים הקליניים האורטופדיים כדי לאמוד מידת מעורבות העצמות במחלה.

ידוע שבמחלת גושה ההתבטאות הינה רב-גונית. בחולים אחדים המעורבות בעצמות מתבטאת בשנויים ורנטגניים קלים בלבד. באחרים קיימים שנויים קשים עד כדי הרס מפרקים והופעת שברים.

סוף סוף נסעתי לאפריקה

עלני עולה אהוד
 עמית שלי
 הבינלאומי הרביעי של עמותת הגושה האמריקאית
 National Gaucher Foundation, אשר התקיים
 בפילדלפיה ארצות הברית, בחודש נובמבר 1994.
 הכנס היה עשיר בתוכנו ועסק בהיבטים השונים
 של ההתמודדות במחלת הגושה. במפגש זה
 השתתפו גדולי המטפלים והחוקרים בתחום, וביניהם
 ד"ר ג'ון ברנגר מה-NIH, ד"ר פסטורס מבית חולים
 "הריסני" וד"ר זימן מבית חולים "שערי צדק". כמו
 כן השתתפו בכנס גם חולים והורי חולים מארצות
 רבות בעולם, כולל ברזיל וישראל.
 לכל אלה נושא משותף המקשר ומאחד אותם:
 מחלת הגושה, הטיפול וההתמודדות עמה. במסגרת
 זו הכרתי אנשים מופלאים מעמותות שונות בעולם,
 אשר משקיעים את כל מרצם בקידום מאבקם של
 חולי הגושה.
 העמותות מהולנד, אנגליה, איטליה, ברזיל, וכן ד"ר
 הייטנר רופא מטפל מדרום אפריקה הציגו את
 המתרחש במדינות השונות. במסגרת זו הצגתי את
 הישגי עמותת הגושה בארץ, מאבקי החולים להשגת
 הטיפול וכן הווצרות קבוצות התמיכה בחיפה
 ובירושלים.
 כולנו חוינו רגעים מרגשים ומעניינים רבים,
 והבולט ביניהם, עבורי, היתה הפגישה עם ד"ר רובין
 ברמן - בעלת תפקיד מיוחד ביותר בתהליך פיתוח
 הטיפול במחלה. בנה בריאן, היה המטופל הראשון
 בעולם שקיבל את האנזים, והוא מהווה דוגמה
 להצלחת הטיפול. ללא הכריזמה והתעוזה של הוריו,
 ובעיקר של אימו, ייתכן והיום עדיין היינו ממתינים
 להתפתחויות בטיפול במחלה. הודתי לד"ר ברמן על
 נכונותה ומאמציה, בשמי בשם משפחתי ובשם כל
 חולי הגושה בארץ.
 הכנס תרם להיזק הקשרים בין העמותות השונות
 בעולם, ואני מקווה שנוכל לארח אנשים מיוחדים
 אלה בכנס דומה בישראל.

הביקור בבוסטון מאת רמה בור

עלני אלויה אלס
 לאמריקה שלמתי מאז
 הגרועה ביותר בלימודי פאסד
 אבני דץ אבא שלי וצו הפדץ הראשונה שסמתי אורל
 הליסה הינה מלאה המרשית והלדתי מאז דיעה
 בוסטון דיר לחסותה [הנני בלימודי אבקי בלוציאון
 הלד, בלוציאון הילדס ובאקוויזס הכגים בבוסטון הפ
 בגו צל לחבדים ושנים מאה שם בארץ
 בגמי האוליס דבתי בדיקור האמית מאז נחמדת
 ביה האוליס יפה אבן לא היו בו ככלל מחקרים אברי
 גנצים איתה אומן. היינו בגמי המחשבת אכלנו בלסדה
 ואפילו אלו (היה עזרי אי) אצא לן האולו כחו שלמאס
 במילאס בוב. נצתי גנציים, הוא במוך שגנראה קיבל שני
 אכבו והיה מאז נצים אהיה אמו שיש הביקור היה
 אברי הבדיקור שלקמו אומן אומן של דיסני, סך הכל
 בוסטון דיר נהיה אלא אבקי בה שוב ולהספיד אלוודים
 ועמתי אומן וצו הפדץ הראשונה שצא אי דבר פשוט כל
 כך נפי להושה

למה בור

פילדלפיה 6 לנובמבר 1994 כנס בינלאומי של עמותת הגושה האמריקאית N.G.F

זיתנה לי
 עמותת הגושה
 הישראלית, בכנס
 הבינלאומי הרביעי של עמותת הגושה האמריקאית
 National Gaucher Foundation, אשר התקיים
 בפילדלפיה ארצות הברית, בחודש נובמבר 1994.
 הכנס היה עשיר בתוכנו ועסק בהיבטים השונים
 של ההתמודדות במחלת הגושה. במפגש זה
 השתתפו גדולי המטפלים והחוקרים בתחום, וביניהם
 ד"ר ג'ון ברנגר מה-NIH, ד"ר פסטורס מבית חולים
 "הריסני" וד"ר זימן מבית חולים "שערי צדק". כמו
 כן השתתפו בכנס גם חולים והורי חולים מארצות
 רבות בעולם, כולל ברזיל וישראל.
 לכל אלה נושא משותף המקשר ומאחד אותם:
 מחלת הגושה, הטיפול וההתמודדות עמה. במסגרת
 זו הכרתי אנשים מופלאים מעמותות שונות בעולם,
 אשר משקיעים את כל מרצם בקידום מאבקם של
 חולי הגושה.
 העמותות מהולנד, אנגליה, איטליה, ברזיל, וכן ד"ר
 הייטנר רופא מטפל מדרום אפריקה הציגו את
 המתרחש במדינות השונות. במסגרת זו הצגתי את
 הישגי עמותת הגושה בארץ, מאבקי החולים להשגת
 הטיפול וכן הווצרות קבוצות התמיכה בחיפה
 ובירושלים.

כולנו חוינו רגעים מרגשים ומעניינים רבים,
 והבולט ביניהם, עבורי, היתה הפגישה עם ד"ר רובין
 ברמן - בעלת תפקיד מיוחד ביותר בתהליך פיתוח
 הטיפול במחלה. בנה בריאן, היה המטופל הראשון
 בעולם שקיבל את האנזים, והוא מהווה דוגמה
 להצלחת הטיפול. ללא הכריזמה והתעוזה של הוריו,
 ובעיקר של אימו, ייתכן והיום עדיין היינו ממתינים
 להתפתחויות בטיפול במחלה. הודתי לד"ר ברמן על
 נכונותה ומאמציה, בשמי בשם משפחתי ובשם כל
 חולי הגושה בארץ.
 הכנס תרם להיזק הקשרים בין העמותות השונות
 בעולם, ואני מקווה שנוכל לארח אנשים מיוחדים
 אלה בכנס דומה בישראל.

ד"ר צרטקוף ראוול
 נואר, 1995

Not just a field trip MGH HOTLINE



Israeli youngsters Rama Bor, left, and Doron Friedberg stayed on White 13, where they underwent medical evaluations.

Walking along the cobble stone paths of nearby Faneuil hall, 10-year-old Israeli youngsters Rama Bor and Doron Friedberg might have been on an international field trip to Boston. But the girls actually had traveled from Israel to the MGH's General Clinical Research Center on White 13 for medical evaluations unavailable in their homeland. In tow were the girls' parents and two Israeli radiologists, who had made the trip to learn how to use new technology developed at the MGH to better evaluate Israeli children with a rare, unherited disorder, Gaucher disease....

חוק ביטוח בריאות ממלכתי התשנ"ד - 1994 עו"ד דורית לוי

החולים הכללית, ערב חקיקת החוק. בתוספת השנייה לחוק, בסעיף 21 לחוק (גנטיקה) מופיע "טיפול במחלת גושה" (עפ"י קביעת וועדה מקצועית), כחלק משרותי הבריאות להם זכאים תושבי ישראל. איזכור הטיפול התרופתי בסל, עם הזכות הבסיסית בפתח החוק מעגנים את זכותנו - לטפל בחולי גושה!

לפני מספר שבועות - הוקמה וועדה מקצועית כלל-ארצית מטעם משרד הבריאות, המחייבת את כל קופות החולים - במקום הועדה של קופ"ח הכללית שהיתה הפוסקת העליונה עד כה. הכללת הטיפול בחולי גושה בסל הבריאות, היא אולי הישג - אך במישור היומיומי ומנקודת הראות שלנו, החולים, היא מובן מאליו.

מה שאינו מובן מאליו, ונותן לנו יתרון ממשי היא הכללת מחלת הגושה בסעיף מיוחד בחוק, בין ארבע המחלות הקשות ("היקרות"), אשר "זכות" לשיטת מימון שונה. בעקבות הכללת מחלת הגושה בסעיף מיוחד זה, זכות קופות החולים להחזר עלות ריאלית למבוטח הלוקה במחלת גושה, ולא לתשלום שהיה על הקופה לקבל עבורו בשיטת החישוב הרגילה. שיטת חלוקה זו, נותנת לנו בטחון נוסף, שעבור קופות החולים, לא נהיה יותר מוקצים מחמת העלות הגבוהה של הטיפול.

חוק הבריאות הפך אותנו מ"ילדים חורגים" במערכת הבריאות, לילדים לגיטימיים ושווי זכויות. המדינה הכירה בחולי שלנו ובחובתה להשתתף במימון.

אני מבקשת לנצל את הבמה שניתנה לי על גבי העיתון החדש שלנו - על מנת להודות לפורום הלקוחות - היא עמותת צבי - ולמי שמובילה אותו ביד רמה, אחי פרץ. גוף זה נולד כדי לשמור על זכויותינו האזרחיים כ"לקוחות" מערכת הבריאות, ערב חקיקת החוק. במסגרת גוף זה נעשו מרבית הפעולות והלחץ החיובי על המחוקק ועל משרד הבריאות, עד להכרה בזכויותינו באופן הבסיסי.

המצב הנוכחי - אותו ביסס עבורנו חוק הבריאות ישמש לנו ציון דרך בלבד. אם אמנם יטופלו חולי הגושה בהתאם לצרכים הרפואיים שלנו - דינו, ואם לאו - לא נשקוט עד שגם התרגום והפרשנות של החוק בחיי היומיום - יתנו תרופה לכל חברינו, כלל חולי הגושה בארץ.

וחשוב יותר, מה מצבנו אנו - חולי הגושה לאור החוק המיוחד?

אני מרשה לעצמי - כבר בפתח הסקירה - להודות כי חוק הבריאות עבורנו, חולי הגושה, הוא הישג של ממש.

ראשית, קובע החוק בפתחתו את הזכות הבסיסית של כל תושב ישראלי לשירותי בריאות לפי החוק, "שירותי הבריאות - מוסף החוק - יינתנו תוך שמירה על כבוד האדם...". זכות בסיסית זו כשהיא מעוגנת בחוק, הופכת את יחסי האזרח מול קופות החולים ומול משרד הבריאות, לשפטיים בפני המערכת המשפטית במישור העקרוני.

מהם שרותי הבריאות שמעניק החוק? סל השרותים הקיים על פי חוק הבריאות, אימץ כמות שהוא את סל השרותים שהיה נוהג בקופת

בפברואר 1994 - פורסמה הצעת חוק הבריאות, לאחר שנים של תקוות ורגשות מעורבים בקרב הציבור הפוליטי והרפואי בארץ מצד אחד, ובקרב הציבור הרחב המטופלים הפוטנציאליים - מצד שני.

במשך מספר חודשים, עד לאישורו של החוק ב-15 ביוני 1994, התקיימו ישיבות אינטנסיביות מאוד בכנסת, בוועדותיה השונות, בוועדה המיוחדת שכוננה במיוחד לצורך חוק הבריאות, במשרד הבריאות ובכל מוסד ופורום - שענייני הבריאות קרובים לליבו או אל כיסו. בחלק מן הישיבות ובחלק מן הפורומים לקחה העמותה שלנו חלק פעיל מאוד. החוק התקבל בסופו של דבר ביוני 1994, כאמור, ותחילת תוקפו נדחתה ל-1 בינואר 1995, כך שעם צאת עתוננו הראשון "חוגג" חוק הבריאות רבעון להולדו. האמנם חוגג?

גימלת נכות לילדים - מי זכאי לקבלה?

הגשת התביעה: התביעה לגימלה תוגש ע"י ההורה שהילד נמצא עמו או ע"י האפוטרופוס של הילד. התביעה תוגש בסניף המוסד לביטוח לאומי במקום מגורי הילד, בטופס "תביעה לגימלת ילד נכה" (אפשר לקבלו בסניף), יש לצרף לטופס: מסמכים רפואיים של הילד, אישורים על שכר ההורים, אישור על לימודי הילד, אישור על "טיפול התפתחותי" מגורם המוסמך לפי התקנות. התלטת הזכאות לגימלה ניתנת לערעור בפני בית הדין האזורי לעבודה, תוך 6 חודשים מתאריך קבלת ההחלטה הכתובה של פקיד התביעות.

עם מצב הילד הוחמר, ניתן לבקש דיון מחדש עם הצגת אישור רפואי מתאים.

הזכאות לגימלה ושיעוריה אינם לצמיתות והם ייבדקו מדי פעם. הגימלה לילד נכה משולמת מה-1 בחודש שבו הוגשה התביעה.

פעוט זכאי לגימלה לאחר 90 יום מלידתו עד גיל שלוש. ילד התלוי בעזרת הזולת וילד הסובל ממחלה זכאי לגימלה מגיל 3 עד גיל 18 ו-90 יום.

שאלות בנושא הביטוח הלאומי ניתן להפנות למערכת העיתון.

תודות למר שלום חבשוש, יו"ר האגף לביטחון סוציאלי של הוועד הפועל.

הקריטריונים לזכאות לגימלת ילד נכה, לפי המוסד לביטוח לאומי, הם:

ילד עד גיל 18, חולה גושה, המקבל טיפול אנזימטי. פעוט שטרם מלאו לו שלוש שנים וסובל מעיכוב התפתחותי חמור.

ילד שגילו, 3-18, הזקוק לעזרת הזולת בביצוע פעולותיו היומיומיות (לבישה, אכילה, רחצה וניידות בתוך הבית) יותר מהמקובל אצל בני גילו. תנאי הזכאות הם:

* אב/אם הילד מבוטחים בביטוח הלאומי.

* הילד נמצא בישראל.

* הילד אינו נמצא במוסד או במשפחה אומנת.

* הילד אינו מקבל גמלת ניידות (ילד הזכאי לגימלת ניידות ולגימלת נכות, יבחר בין השתיים).

* הכנסתם החודשית של הורי הילד אינה עולה על הסכום הקבוע בתקנות.

שיעורי הגימלה הם:

* פעוט שטרם מלאו לו שלוש שנים: - פעוט המקבל טיפול אנזימטי. הגימלה תהיה כקצבה מלאה ליחיד.

פעוט הסובל מעיכוב התפתחותי, הגימלה תהיה בשיעור 60% מקצבה מלאה ליחיד.

* ילד שגילו 3-18: - ילד הזקוק לעזרת הזולת ואינו לומד או מקבל הכשרה מקצועית ומלאו לו 14 שנים גימלתו תהיה בשיעור 120% מקצבה מלאה ליחיד.

סיפורה של אם

יש סוף סוף גב למאבק, יש את מי לשאול בנושאים מהותיים מחיי היום יום, אם בנושא התמיכה מביטוח לאומי, בנושאי נכות, נייודות ושיקום, אם בנושאים חברתיים, פסיכולוגיים וסוציאליים שבהם נתקלים החולים ותחושה של לא להיות לכד במערכה. החולים, חברי העמותה, מחליפים אינפורמציה ביניהם ומתעדכנים על מנת לתת את החידושים המתפתחים בתאוריה. רבים מהמטופלים מבצעים את הטיפול בביתם והתמיכה ההדדית בין החולים חיונית מאוד. ואם ניתן להתגלה על הוקן של השני ללמוד מניסיון של אחרים גם זה לתועלת. על פגישות התמיכה של חברי העמותה (בשלב זה רק בצפון הארץ) על עבודת המופתית של חברה, עוד יסופר רבות - כעת רק נותר לי להרגיש כאם לחולה שמתוך המצוקה באה הישועה - היא העמותה. כפעילה אקטיבית אני מציעה לחולי "גושה" להצטרף לפעילות ולפגישות ולהיות חלק מקבוצת התמיכה בה נותנים ומקבלים ויוצאים מעודדים. דרך אנב, חלק נכבד מחברי העמותה המגיעים לפגישות הם לאו דווקא החולים, אלא בני משפחותיהם, הורים לסטודנטים למשל, אחים בוגרים וכדומה המגיעים במקום החולים ומתעדכנים עבורם.

ברוכים הבאים למצטרפים מרגלית - טל: 04-9975930, פקס: 04-9972930

בשלהי קיץ 1978, יום ראשון לחופש הגדול ופעם ראשונה כחיים הולכים לקייטנה, בגן ילדים "טרומ חובה". עם פיילה וכגד ים, יום ראשון לחריגה מהשיגרה. הבת בגיל ארבע וחצי, מלאת התרגשות לקראת היום הזה ובכל זאת מתלוננת על כאבים ברגל שמפריעים לה לשמות. החלטתי שבדרך לגן "נעבור" אצל הרופאה כדי שתסיר את חששות הכאבים ותגיד שזה כלום ואין סיבה לדאגה. אך לא כך היה הדבר! נגיעה פה נגיעה שם, בטן, גב, אזניים וכי' פני הרופאה קדרו, הטחול והכבד מוגדלים והחשש עולה. לא קייטנה ולא שיגרה - מיד לבית החולים לבדיקות מקיפות שערכו ארבעה ימים והיו מלאי אי ודאות עד שבא אחד הרופאים והעלה את הסברה על מלה-שאף אחד כמעט לא שמע (גם הרופאים) שקוראים לה "גושה". כך החל מסע היסורים של ילדה קטנה יפה חכמה שהטחול הלך וגדל עד לגודל של 3 ק"ג (במקום 200 גרם). מטען קשה מנשוא שהפך חיים מלאי תיקוות לעגמת נפש אחת גדולה. הקשה מכל היה אי הודאות. לא הכרנו חולים אחרים במחלה ולא ידענו איך ומה יהיה. השנים חלפו, הטחול הוצעה והיו שברים והתקפי כאבים עזים ותרופה אין. ואז הגיעה הישועה. פותחה תרופה אבל רק "לנסיכים" ומאחר ונחשבנו לכאלה גם את המחזקה הזאת עברנו, אבל לצערנו רק בגלל העובדה שאנחנו נחשבים "מקרה קשה". כמונו כמו אחרים עם אותה הבעיה, מעול המצוקה ראינו צורך בהקמת עמותה על מנת לצבור כוחות למלחמה ציבורית, להכרה במחלה ולקבלת סיוע מושיע. מאבק נוקב ועיקש של חברי העמותה הביא למהפך, התרופה ניתנת, ליותר חולים

העמותה למען חולי גושה

מהווה כתובת לכלל חולי הגושה בארץ ולכל מי שמחלת הגושה קרובה לליבו: רופאים, חוקרים, אנשי מקצועות פרה-רפואיים, בני משפחה ואחרים.

מטרות העמותה לענות לבעיות חולי הגושה ככלל ובמידת הצורך, לבעיות פרטיות שמתעוררות אצל החולים ולייצג את האינטרסים של חולי הגושה בפני הרשויות השונות בארץ. העמותה מבוססת כולה על מתנדבים וגם משרד העמותה ממוקם, ללא תשלום, במשרדה של ערד דורית לוי, יו"ר העמותה.

אנו קוראים לכם להצטרף כחברים בעמותה, תמורת דמי חבר שנתיים בסך של 180 ש"ח.

המעוניינים להצטרף, יישלחו שם, כתובת, מקום עבודה (לאנשי מקצוע), מקום טיפול ורופא מטפל (לחולים), בצרוף דמי החבר הנקובים לעיל, לכתובת העמותה.

תרומות יתקבלו בברכה, לכתובת העמותה או לחשבון הבנק של העמותה בבנק הפועלים, סניף בית אסיה 567, מס' חשבון 211169.

**כתובת: העמותה למען חולי גושה
אבן גבירול 124, תל-אביב 62038
טל: 03-5226482.**

העמותה למען חולי גושה בישראל מודה לחברת

GENZYME

ולמנהלה בישראל מר זאב זליג על תמיכתם בהוצאת העיתון לאור.