

אופיתון

עיתון העמותה למען חולי גושה ע"ש ניסים לוי ז"ל גליון מס' 6, מאי 2004

99 י"ר האמות - דר' ראול צ'רסקוף

לקוראים שלום!

לפניכם גליון גושתון מס' 6, כפי שאתם רואים הגליון שינה את צורתו בעקבות השקת אתר העמותה בנובמבר 2003. ביום הכנס ה-9 של החולים. מאז השקת האתר (5 חדשים) ביקרו בו 2,300 גולשים, חשיפה עצומה אין לנו ספק שהאתר ממלא את אחת המטרות הראשוניות של העמותה להפיץ מידע בקרב חולים בני משפחה ומספלים.

ב-28 בנובמבר קיימנו את הכנס השנתי בכפר המכביה, ההיענות לכנס הייתה טובה בהתחשב שאישרו הגעה לכנס כ-150 אורחים. פרופ' זמון ופרופ' זלזסגורה סיכמו את הפעילות של ועדת הגושה במשרד הבריאות עם העברת ראשות הועדה לפרופ' זלזסגורה, דר' גילי קנת סיפרה לנו על מנגוני קרישה ואילו בדיקות על חולי הגושה לעבור לפני כל פעולה כירורגית, דר' גריסורו סרינה מבית חולים שערי צדק דיברה על גושה והריון ולסיום פרופ' זמון עדכן את כל הנוכחים לגבי הטיפול הפומי (דרך הפה) אשר אושר לשימוש בארץ Zavesca. בגושתון תמצאו סיכומים של הרצאות אלה. בכנס העברנו שאלון משוב ובקשנו לדעת מה המתכנתת המועדפת על ידי הנוכחים כמו כן חקרנו על אפשרות של קיום כנס בסוף שבוע, בגליון תמצאו את תוצאות המשוב.

ככנס הכרזנו על תחרות עיצוב הלוגו של העמותה בחסות חברת טבע ישראל, מפצת Zavesca תכנון הגשת העבודות מצורף וכן חברת ג'נזיים ישראל. המוכרת לכולנו הכריזה על מילגה של 5,000 ש"ח שתוענק לחולה הגושה אשר יתנדב לפעילות חברתית.

בגליון זה תמצאו עוד מידע על פעילויות שונות שאנו מתכננים לשנה זו כולל ביקור בגן החיות התנכי בירושלים, יום הכי"ף המסורתי וכנס הגושה השנתי ועוד...

כל המידע העדכני ניתן למצוא באתר העמותה המתחדש מדי מס' שבועות, שם ניתן למצא סרטון בו סיגל ריכטר ז"ל רואינה על ידי זון מרגלית בערב חדש בתקופה שעוד לא יכולנו להשיג את הטיפול וכן את עידו ואביו גיל יחד עם פרופ' זמון שרואיינו בדצמבר 2003 בתוכניתה של רבקה מיכאלי, אתם מוזמנים להכנס ולראות.

לא אוכל לסיים בלי להזמין אתכם לכתוב אלינו לשאלות להעלות בעיות ולכתוב מאמרים וכתבות אשר לדעתכם חשובים להפצת בקרב חברי העמותה, כל מה שישלח ייבדק ויפורסם גם באתר העמותה.

אז קריאה נעימה ולהתראות בקרוב.

דר' ראול צ'רסקוף

י"ד העמותה

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, משרד העמותה ממוקם בחדר העבודה במעונו של י"ד העמותה, דר' צ'רסקוף.

ככל שמספר חברי העמותה יגדל כן יגדל כוחה של העמותה לדאוג לצורכי חולי הגושה. על כן אנו קוראים לכם להצטרף לחברים בעמותה. דמי החבר השנתיים 150 ש"ח. כל תרומה תתקבל בברכה!

המעוניינים להצטרף, ישלחו בכתב שם, כתובת, ת"ז, קירבה לחולה גושה, גורם מטפל (לחולים) בצרף דמי חבר לכתובת העמותה.

העמותה למען חולי גושה

ת"ד 33814, חיפה 31338

טל'פס: 04-9503403

Gaucher Israel Association

Po.Box 33814, Haifa, Israel, 31338

Tel-fax: 972-4-9503403

Info@gaucher.org.il

www.gaucher.org.il

ביקרתם באתר?

www.gaucher.org.il

מה בגליון?

- דבר י"ד העמותה
- סיכום הכנס ה-9 של העמותה.
- ועדת גושה - סקר שבע שנים 1995 - 2002.
- הכנות המטולוגיות לפני טיפולי שיניים וכירורגיים בחולי גושה.
- Zavesca תכשיר פומי חדש למחלת הגושה.
- הכנס ה-9 של העמותה, סיכום מפטי משוב.
- יש לי שלאה.....
- בגלריית המומחים אצל רבקה מיכאלי.

הכנס התשיעי של העמותה - 28 בנובמבר 2003, דר' ראול צרטקוף

ביום שיש 28 בנובמבר 2003 התקיים הכנס ה-9 של העמותה במלון כפר המכביה ברמת גן, הכנס התקיים בחסותן של חברות טבע ישראל וחברת גינויים ישראל. לכנס הגיעו כ-90 מבוגרים ו-16 ילדים בנוסף לאורחים, מרצים ונציגי חברות התרופות. לאחר רישום וכיבוד קל הילדים הצעירים התרכזו להפעלה שאורגנה עבורם, ליצינים משחקים ועוד על מנת לאפשר להורים ולמבוגרים יותר להתכנס באולם לשמוע ההרצאות והעדכונים המתוכננים.
הנושאים שנידונו בכנס היו מגוונים ושונים ביניהם:

1. **סיכום פעילות ועדת הגושה הארצית** בראשותו של פרופ' ארי זימרון, מנהל יחידת גושה במרכז רפואי שערי צדק ועדכון בשינויים הצפויים עם קבלת מינויו של פרופ' יואל זלוטוגורה מנהל המחלקה לגנטיקה במשרד הבריאות. שני הפרופסורים המכובדים העבירו את הנושא בצורה ברורה והבטיחו את המשך פעילותה של הועדה בהתאם לקריטריונים שנקבעו על ידי חוק בריאות ממלכתי.
2. **הריון וגושה**, הרצאה בנושא ניתנה על ידי דר' גרסרו סרינה - רופאה בכירה במרפאה להריון בסיכון במרכז רפואי שערי צדק. ההרצאה עוררה הרבה שאלות בקרב הנוכחים אשר הצביע על הצורך לחזור ולהתייחס לנושא בעתיד.
3. **הכנות המטולוגיות לפני טיפולי שיניים וכירורגיים בחולי גושה**, הנושא נסקר בצורה מקצועית על ידי דר' גילי קנת, מנהלת שירות קרישה ילדים במרכז הארצי להמופיליה, בי"ח תל השומר. מטרת ההרצאה להדריך את החולים להיות ערניים לפני טיפולים כירורגיים וכן לאפשר לחולים ידע על מנת להעביר לרופאים המטפלים איכן ניתן למצוא מידע בנושא.
4. **הטיפול בחולי גושה בעידן ה Zavesca**: נושא חשוב לאור אישור השימוש של התרופה החדשה בארץ. הסקירה בנושא ניתנה על ידי פרופ' ארי זימרון, מנהל יחידת גושה במרכז רפואי שערי צדק, אשר עסק יחד עם צוותו בפתוח ובמחקר של התרופה החדשה ואשר לו הניסיון הרחב ביותר בעולם בתרופה לאור העובדה שרוב החולים שהשתתמו בניסויים השונים שייכים למרפאת הגושה בשערי צדק.
בין ההרצאות הקהל עודכן בנושאים הקשורים לפעילות העמותה וביניהם:

1. הקמת אתר אינטרנט חדש אשר הושק בכנס וניתן היה להתרשם ממנו במחשב אשר הופעל לצורך זה בקנס.
2. הכרזה על תחרות לייצוב לוגו לעמותה, פרטים ב "חדשות העמותה" בחסותה של חברת טבע ישראל.
3. הכרזה על פרס גינויים למתנדב בקהילה - פרטים ב "חדשות העמותה" בחסותה של חברת גינויים ישראל.

בכנס זה הועבר ראשונה לחברי העמותה טופס משוב על הכנס הנוכחי וכן שאלות לגבי הצרכים והבקשות לקראת ארגון הכנס בשנה הבאה, הועלת האפשרות של ארגון סוף שבוע, ניתוח תוצאות טופס המשוב ניתן למצוא בהמשך.

הוזכר הציון לשבח של דר' דבורה אלשטין ופרופ' ארי זימרון מיחידת הגושה בשערי צדק על זכייתם בפרס מקרן Allan Gordon אשר הוענק להם על ידי העמותה האנגלית למען חולי גושה הסיבות לזכייתם בפרס מכובד זה כפי שתוארו על ידי עו"ד גרמי מנואל יושב ראש העמותה האנגלית למען חולי גושה היו:

- א. היותם חלוצים בנושא טיפול במינון נמוך בטיפול האונימי החלופי.
- ב. על תפקידם המכריע בקידום ובפיתוח הרעיון של טיפול במניעת סובסטרט.
- ג. על קידום המחקר בנושא הריון בגושה
- ד. על התפקיד שלהם בטיפול בחולים מכל העולם כולל רוסיה וגם ילדים פלסטיניים.

בכנס כיבדנו את זכרה של סיגל ריכטר ז"ל אשר הלכה לעולמה לאחר מחלת סרטן קשה ואשר לה אנו חבים חלק ניכר מהישיגי העמותה בנושא הטיפול בחולים. פרופ' זימרון וחברתה שרה אוקשי דיברו לכבודה של סיגל ואת דברי גבי שרה אוקשי ניתן למצוא באתר העמותה.

תודה לצוותים המטפלים: השנה החלטנו להודות לצוותים במרכזים השונים המטפלים בחולי הגושה בארץ על ידי תעודה של הקרן הקיימת לישראל:

דר' איאן כהן, כנציג של צוות **ממרכז הרפואי שניידר וצוות יחידת גושה ממרכז רפואי שערי צדק** קיבלו את התעודות. **דר' חנה רוזנבאום**, **ממרכז רפואי רמב"ם** לא יכלה להגיע לכנס בשל סיבות אישיות ולכן התעודה תוענק למרפאה ברמב"ם בהזדמנות הראשונה.

בחרנו בהזדמנות זו להודות גם **לענת עוז** אשר עבדה כ"אחות גושה" מספר שנים והודות לעמלה קיים פרויקט טיפולי בית בחסות חברת גינויים, ענת עזבה את תפקידה אך נשארה קשורה למשפחת הגושה.

בסוף הכנס הקהל הוזמן להתמודד עם חידות ושאלות חשיבה על ידי "ראש טוב" על מנת להתרענן ולהתכונן לארוחת צהריים ופיזור לבתיים לקראת שבת.

הכנס התק"ם **חסותן האדיבה של חברות**
טבא ישראל וישראל תודתנו הצמחה

2,300 מבקרים באתר
2,600 דפים נצפים
730 מבקרים בחודש מרץ 2004

www.gaucher.org.il

רוצים להיות מעודכנים?
רוצים להעביר מידע עדכני לרופא המטפל?
רוצים לשאול שאלה? לברר זכויות?
לדעת מה הפעילויות המתכננות?
אפשר לכתוב ל:

info@gaucher.org.il

וועדת גושה – סקר שבע שנים : 2002 – 1995
פרופי ארי זמרן, מנהל מרפאת גושה, מכרז רפואי
שערי צדק, סיכום הרצאה שנתנה בכנס חולי
הגושה בנובמבר 2003, ינואר 2004.

בראשית השנה (2003) התפטר כתב שורות אלה מתפקיד יו"ר וועדת גושה של משרד הבריאות, אותו מילא משך 7 שנים. וועדת גושה הוקמה כחלק מחוק הביטוח הרפואי הממלכתי 1994 (שנכנס לתוקמו בינואר 1995) ומטרתה הוגדרה לאשר חולים לטיפול האגונימי על סמך קריטריונים קליניים, שאף הם מהווים חלק מהחוק. הוועדה מנתה 3 חברים (שהיו לצד היו"ר - פרופי רינה זיצוב ופרופי יואל זלוטוגורה, אשר בהמשך הוחלף לפי בקשתו על ידי פרופי משה פרידמן) והיא פעלה באופן וולונטרי ללא כל עזרה אדמיניסטרטיבית מצד משרד הבריאות. הוועדה העבירה החלטותיה (אישורי טיפול) למנהלי הקופות, שמצידם דאגו לרכישת האגונים מחברת ג'נויים. בהיעדר עזרה אדמיניסטרטיבית, כל רישומים נעשו על ידי כתב שורות אלה, ולא הייתה כל אפשרות לקיום מעקב מסודר אחר החלטות הוועדה - במיוחד ככל שנודע להחלטות זמניות. כמו-כן לא נקבע שום מנגנון בקרה ואכיפה, שיבטיח את הניצול האופטימלי של הטיפול היקר.

הודות למענק מטעם מכון גרטנר לחקר אפידמיולוגיה ומדיניות הבריאות בוצע מחקר שמטרתו העיקרית לבדוק את מידת צריכת האגונים בפועל במהלך 7 שנות פעולתה של הוועדה - השוואה בין החלטות הוועדה, הדיווחים והביצוע בפועל ובנוסף לבדוק שביעות רצון. המחקר בוצע על ידי אירנה קסלמן (סטודנטית שנה שלישית בפקולטה למדעי הבריאות באוניברסיטת בן-גוריון, חוג לניהול מערכות בריאות. אשר שירתה ביחידת גושה בשערי צדק שירות לאומי בשנה 2000/1999) המחקר נעשה בהדרכת פרופי אבי ישראלי (כמומחה בכלכלת בריאות והיום מנכ"ל משרד הבריאות), בשיתוף העמותה למען חולי גושה, ד"ר דבי אלשטיין ופרופי ארי זמרן כתב שורות אלה.

העבודה זכתה לציון 100 ונבחרה להצגה בפני קהל רב בכנס השנתי הרביעי למדיניות הבריאות, שהתקיים בתאריך 17 בדצמבר 2003, בתל-אביב במעמד כל בכירי מערכות הבריאות (בארץ) - איפשרה לראשונה לסכם את כל נתוני הוועדה והנהלות קופות החולים ולהשוותם אל רישומי משרד הבריאות.

ממצאיה כעיקרון אישרו את השערות המחקר. הממצאים העיקריים של המחקר:

1. בשהי"כ אושרו לטיפול אגונימי חלופי עד תום שנת 2002 187 חולים מרבית החולים מבוטחים בשירותי בריאות כללית (75% בשנת 1995, 64% בשנת 2002).

2. נמצא שההקצאה לקופות החולים אינה תואמת עלות אמת של האגונים, ואילו הדיווח של הקופות אינו תואם את מספר המטופלים. נמצא בזבוז עתק של משאבים עקב אי אכיפת הוראות הוועדה והעדר מעקב אחר החלטותיה. לדוגמא, חולה שקיבל בשנת 1995 אישור להכפלת מינון לתקופה של 6 חודשים - ממשיך באותו מינון מוכפל עד ליום כתיבת שורות אלה מבלי לבדוק את הנחיצות של המשך הטיפול במינון הגבוה.

3. נמצא פער בין דיווחי הקופות למשרד הבריאות לבין מספר המטופלים. פער זה הגיע לשיאו בשנת 1999 כאשר הקופות דיווחו על 323 מטופלים על מנת לקבל תשלומים עבור רכישת האגונים בעוד שבפועל טופלו רק 167 חולים.

4. לציון כי התשלום שהעביר משרד הבריאות לקופות החולים אינו תואם את העלות האמיתית אשר היא כמעט כפולה מזו שהוקצתה.

המסקנה המתבקשת מעל האמור לעיל היא שלו מולאו המצלות הוועדה ניתן היה לחסוך מעל מיליון דולר לשנה מבלי לפגוע באיכות הזמינות הטיפול לחולי הגושה.

5. בהקשר לשביעות רצון נמצא כי מרבית החולים היו שבעי רצון מתפקוד הוועדה ומהחלטותיה, דבר המוסיף פן ציבורי חיובי לעצם העובדה שפועלת וועדת מומחים שמטרתה בין היתר לוודא שלא יהיה שימוש שגוי או בלתי מוצדק בתרופה שהיא יקרה ביותר.

החלפת יו"ר הוועדה ומינויו של פרופי זלוטוגורה שהוא גם גנטיקאי עתיר ניסיון בעל ידע רחב בנושא מחלת גושה, תאפשר המשך הפעלת הוועדה לטובת הטיפול בחולים יחד שמירה על מתן טיפול לחולים אשר עונים לקריטריונים שנקבעו לטיפול.

המצלותינו על מנת לשפר את פעילות הוועדה:

1. לשפר את הליקויים המנהלתיים ולהקים תהליך מעקב ואכיפה של החלטות הוועדה.
2. הכנסה תחת חסותה את אישור השימוש התכשיר החדש Zavesca בהתאם לקריטריונים וההתוויות שנקבעו לתרופה.

היכוננו ליום כייף!!

את השנה מתוכנן י'ום
כייף בחסות חברת
ד'נל'ייט

ב-2 ביוני 2004
כרטיס בקרוב!



תחרות עיצוב לוגו העמותה בכסות חברת טבע ישראל

קריטריונים להגשת העבודה:

- אופטימיות.
- אוניברסליות
- נוגע לילדים ומבוגרים.
- איחוד.
- טכנולוגיה.
- רפואה.

מי יכול לגשת לתחרות?

כל אחד, ילדים ומבוגרים בתנאי שההצעה תוגש לפי הקריטריונים שנקבעו.

ועדת שיפוט:

כל העובדות יבחנו על ידי ועדת שיפוט מיוחדת שנקבעה לשם כך בראשותה של עו"ד דורית לוי טילר ובהשתתפותם של האומן סרחיו דניאל, נציגה של חברת טבע ושני חברי עמותה נוספים.

הגשת העבודות:

1. כל עבודה תוגש במעטה נפרדת.
2. גודל העבודה דף A4.
3. אפשר להשתמש בכל שיטת צביעה.
4. אין להוסיף שם היוצר על דף העבודה עצמו.
5. את פרטי מגיש העבודה יש לצרף בדף בנפרד. לציין באופן ברור, שם כתובת ודרך להתקשרות.

את ההצעות יש להעביר לכתובת העמותה: ת"ד 33814 חיפה מיקוד 31338.

מועד אחרון להגשת העבודות: יולי 2004.

תוצאות התחרות יפורסמו בכנס בשנת 2004.

לכן ההכנה המומלצת של חולה גושה לפעולה
כירורגית היא:

- בדיקות PT ו- PTT המבוצעות במרפאה קהילתית.
- ספירת דם כולל מספר טסיות – המבוצעת במרפאה קהילתית.
- תפקודי טסיות ובירור חוסר פקטורי קרישה בהתאם לצורך – המבוצע במרפאת קרישה, בית חולים ונה"ש.

הערות מסכם ההרצאה:

רופאי המשפחה ורופאים בכלל אינם מודעים לאפשרות של הפרעה בתפקוד הטסיות בקרב חולי הגושה גם בקרב אלה שאינם מטופלים, בעצם מדובר בנושא חדש יחסית שטרם קיבל פרסום משמעותי בקרב המטפלים השונים ולכן מומלץ לפני פעולה כירורגית לפנות לרופא המשפחה המטפל להציע לו להתייעץ עם הרופא היועץ המטפל במחלת הגושה ואפילו לכוון את הרופאים לפנות לד"ר גילי קנת בנושא זה.

יש לציין שבמידה וימצא תפקוד לקוי או חוסר בפקטור קרישה הפעולה הכירורגית תבוצע רק לאחר ההכנה המתאימה לחסר המדובר. כמובן שאם מדובר בפעולה כירורגית דחופה יש להזהיר את המטפלים מיידית לגבי מחלת הגושה והפרעה בתפקודי הקרישה.

**הכנות המטולוגיות לפני טיפולי שיניים וכירורגיים
בחולי גושה**

סיכום הרצאתה של ד"ר גילי קנת, מנהלת שירות קרישה ילדים במרכז הארצי להמופיליה, בייח תל השומר. כנס העמותה נובמבר 2003. (סוכם על ידי ד"ר ראול צרטקוף).

כידוע לחולי גושה טרומוציטופניה (מספר טסיות דם מופחת) וכן הפרעה בתפקוד טסיות. לטסיות אלה תפקיד חשוב בתהליך הקרישה של הדם ומספרם המועט והתפקוד הלקוי הם האחראים לדימומים התת עוריים שלעיתים מוצאים אצל חולי גושה. בנוסף לחולי הגושה סיכון של חוסר פקטורי קרישה בדומה לאוכלוסייה הכללית, למשל חוסר פקטור XI שהוא שכיח אצל יהודים אשכנזים.

בדיקות שיגרה של תפקודי קרישה PT ו PTT המבוצעות לעתים קרובות לפני פעולות כירורגיות משמעותיות יכולות לכוון ולהזהיר מפני חוסר בפקטורי קרישה. אך הבדיקה האבחנתית לגבי חסר כזה תעשה במרפאות הקרישה הייחודיות.

ספירת דם מלאה כולל מספר טסיות תצביע על מחסור בטסיות אלה בלבד אך איננה מאפשרת לדעת את מידת התפקוד של הטסיות גם אם מספרן בבדיקה תקין.

לכן לחולי הגושה מומלץ בדיקת תפקוד טסיות. הערכה מיוחדת המומלצת גם לחולים אשר להם מספר טסיות תקין. גם הערכה זו נעשית במרפאות קרישה. בדיקת CPA המבוצעת במרפאתה של ד"ר קנת בתל השומר מאפשרת להעריך את תפקוד הטסיות.

ZAVESCA – תכשיר פומי חדש למחלת גושה –

פרופ' ארי זמרן, מנהל מרפאת גושה מרכז רפואי שערי צדק. הרצאה שניתנה בכנס חולי גושה בנובמבר 2003

השנה (2003) אושרה על ידי משרד הבריאות

(בעקבות האישור שניתן באירופה ולפני אישור ה-FDA בארה"ב) תרופה חדשה לחולי גושה בדרגת חומרה קלה-בינונית, אשר ניתנת כקפסולות דרך הפה, ואשר מנגנון פעולתה הוא עיכוב יצירת הגלוקוצרברוזיד ("ה"סובסטרט") בתאי הגוף (במיוחד בכדוריות הדם).

כידוע, מחלת גושה נגרמת כתוצאה מחסר תורשתי חלקי בפעילות האנזים **גלוקוצרברוזידאז**, אשר מפרק את הגלוקוצרברוזיד (מולקולה סוכרית שומנית: "גלוקו" עבור גלוקוזה, ו"צרברוזיד" על שם החלק השומני צראמיד) לשני מרכיביו: גלוקוז וצראמיד. כאשר כדוריות הדם מסיימות את חייהן (4 חודשים לכדוריות האדומות וכשבוע ימים לכדוריות הלבנות) הן מפונות מזרם הדם על ידי התאים המאקרופאגים (תאים גדולים – מאקרו – בולעניים "פאגים"), ושם נעשה פירוקן של הכדוריות ה"מתות" למרכיביהן, ובין היתר פירוק הגלוקוצרברוזיד. כאשר יש ליקוי בתפקוד או בפעילות האנזים גלוקוצרברוזידאז (הסיבה למחלת גושה), מתרחשת אגירה של אותה מולקולה סוכרית שומנית, גלוקוצרברוזיד, בתאים המאקרופאגים – הגדלים וגדלים, ויחד איתם גדלים האיברים, בהם תאים אלה מבצעים את עיקר פעולתם: הטחול, הכבד ומח העצמות, ובהתאם לכך גם מתבטאים סימני מחלת הגושה.

הטיפול הסטנדרטי כיום למחלת גושה הוא

מתן עירוי תוך ורידי של האנזים החסר (המכונה לכן: enzyme replacement therapy) המוכר בשמו המסחרי צרזיים (Cerezyme), והמיוצר על ידי חברת "צניזים". טיפול זה נכנס לראשונה לשיווק בשנת 1994 (אך קדמו לו שלוש שנות ניסיון מצוין באנזים שהופק משליות נשים, ששמו המסחרי היה Ceredase); הטיפול האנוזימי (בשני התכשירים – הראשון והשני, ששונה ממנו בכך שמיוצר בטכנולוגיה של הנדסה גנטית) הוכח כיעיל וכבטוח, ועד כה טופלו בו למעלה מ-3000 חולים, מהם 184 חולי גושה בישראל. נשאלת השאלה, אם אנזים זה מהווה טיפול כל כך מצוין (ואכן כזה הוא) – לשם מה היה נחוץ לפתח תרופה חדשה לחולי גושה?

לאנזים 3 חסרונות עיקריים, שעל שניים מהם

מנסה להתגבר התכשיר החדש: א. מתן תוך ורידי, לכאורה, לכל החיים. – Zavesca הוא תכשיר פומי – כלומר, מדובר בבליעת קפסולות 3 פעמים ביום, במקום עירוי תוך ורידי פעם בשבועיים. ב. האנזים, כמולקולה גדולה, אינו מגיע למוח (קיים בגוף מכשול המכונה "מחסום דם-מוח" שמטרתו להגן על האיבר החשוב ביותר בגוף מפני חדירת רעלים שונים) ועל כן אינו יעיל כטיפול בצורות ה"ניירונופאיתיות" של מחלת גושה (II & III TYPES) – בהן קיימת פגיעה מוחית. ל Zavesca סיכוי להשפיע לטובה על מעורבות מערכת העצבים המרכזית, בזכות העובדה שכמולקולה קטנה הוא עובר דרך המחסום דם-מוח, ולמעשה קיים היום ניסוי קליני לחולי גושה מסוג 3, אצלם נבדקת השפעת ה Zavesca (בנוסף לטיפול האנוזימי) על המעורבות הניורולוגית בקרב ילדים מגיל 12 ומעלה. החסרון השלישי הוא המחיר היקר (מדובר בהיבט הציבורי של עלות הטיפול; כידוע, בארץ כמו בארצות מערביות רבות העלות מכוסה על ידי המבטח הרפואי או הממשלה) – כאן יש לציין כי

מחיר ה- Zavesca בישראל אינו שונה משמעותית מעלות הטיפול האנוזימי.

היתרונות הנוספים של הכדורים מעכבי

הסובסטרט (Zavesca) הם העדר גרימה של תגובה אלרגית (לא מדובר במולקולה חלבונית שעלולה ליצור נוגדנים), נחיות (אין צורך בתיאומים ובציוד נוסף להחדרת העירוי) וכמו-כן אותה תרופה עשויה לעזור גם לחולים במחלות אגירה אחרות, שכן עיכוב היצירה של הגלוקוצרברוזיד תביא בהכרח גם לעיכוב ביצירה של מולקולות סוכריות-שומניות אחרות, שאגירתן גורמות לשררה של מחלות אגירה שונות פחות שכיחות ובמרביתן קיימת גם פגיעה מוחית.

בניסויים הקליניים שהתקיימו (בין היתר בישראל) הושגה השפעה מטיבה לכדורים על מדדי המחלה העיקריים: חלה נסיגה בנפח הטחול והכבד, שיפור במדדים מעבדתיים הקשורים במחלת הגושה, לרבות שיפור בתמונת הדם, ובשני חולים שטופלו בהולנד – נמצאה גם השפעה מטיבה על מעורבות העצמות. על סמך הניסויים הקליניים (סך הכל נחשפו כ-80 חולי גושה לתכשיר זה) אושרה התרופה לשימוש מסחרי באירופה, בארה"ב ובישראל. אולם – **האישור ניתן עם הסתייגות**: הוא מיועד רק לחולים קלים ובינוניים (לא לחולים קשים, כי לא נכללו כאלה בניסויים הקליניים) ורק לאותם חולים שעבורם הטיפול האנוזימי אינו מתאים (unsuitable – נוסח אירופה וישראל) או אינו אפשרי (not a therapeutic option) על פי הניסוח האמריקאי (FDA). הסיבה לכך, וזו גם הסיבה שאין כוונה להעביר חולים המטופלים באנזים היום לטיפול בכדורים מיד מחיר, נעוצה בשכיחות מוגברת של תופעות לוואי שכבר ידועות עם הכדורים וכמו-כן גם חשש מתופעות לוואי עתידיות – במיוחד מצד התפקוד המרכזי (לדוגמא, חשש מפגיעה בזיכרון).

תופעות הלוואי השכיחות והפחות מדאיגות של הכדורים כוללות: 1. שלשול שלעיתים מלווה בכאבי בטן ובגזים (התגלגלה כמעט בכל החולים, אבל חולפת לאחר מספר שבועות, לפעמים מגיבה לשינוי בדיאטה ותמיד מגיבה לכדורים סטנדרטיים נגד שלשול; מדובר בתופעת לוואי שאנו מבינים את סיבתה, ולכן אינה מדאיגה, וגם לא תתרחש בכדורים מדור חדש, הנמצאים היום בשלבים של מחקר ופיתוח). 2. ירידה במשקל (ירידה במשקל הגוף שלמעלה מ-5% נחשבת תופעת לוואי, חלק מהחולות שלנו דווקא נהנו מהשפעה זו); גם ת"ל זו אינה מדאיגה שכן כעבור כשנה מרבית החולים חוזרים למשקל שהיה להם בהתחלת הטיפול בכדורים. 3. התפתחות רעד עדין באצבעות הידיים tremor נצפתה בקרב כ-30% מהמטופלים – ת"ל זו נפסקת תוך זמן קצר מהפסקת נטילת הכדורים או מהקטנת המינון, ואינה נגרמת על ידי פגיעה מוחית, אלא על ידי הגברה של נטייה טבעית שקיימת לרעד קל. אמנם זו ת"ל שמונעת מחולים ליהנות מהכדורים, אך אינה מדאיגה. תופעות הלוואי הדורשות התייחסות מיוחדת מחקר ומעקב הן: 4. נירופאיתיה פריפריית – פגיעה בעצבים היקפיים המתבטאת בליקוי בתחושה, נימול או אפילו כאבים בעלי אופי שורף בעיקר בכפות הרגליים והידיים, שנצפתה בכ-10% מהחולים (בדרגות חומרה שונות – ממצא מעבדתי ועד כאבים קשים), ו-5. ירידה בזיכרון = זו אמנם ת"ל שטרם הוכח בעליל קשר שלה לתרופה, אך היא רשומה ברשימת תופעות הלוואי והיא מדאיגה בהיותה קשורה להשפעה מוחית אפשרית. בגין שתי תופעות הלוואי האחרונות (ועל מנת למנוע גרימתן) יהיה על כל אחד מהחולים שיטופלו בכדורים (ולא

- העדר ורידים או קשיים טכניים בהחדרת העירויים.
- חולים הנוסעים הרבה, ואשר פעילותם היומיומית מקשה עליהם קבלת העירויים
- סיבות דתיות

* Cox TM, Aerts JM, Andria G, Beck M, Belmatoug N, Bembi B, Chertkoff R, Vom Dahl S, Elstein D, Erikson A, Giralt M, Heitner R, Hollak C, Hrebicek M, Lewis S, Mehta A, Pastores GM, Rolfs A, Sa Miranda MC, Zimran A.

The role of the iminosugar N-butyldeoxynojirimycin (miglustat) in the management of type I (non-neuronopathic) Gaucher disease: A position statement.

J Inherit Metab Dis. 2003;26(6):513-526.

הכנס ה-9 סיכום טפסי משוב

טפסי משוב חולקו לכל באי הכנס, שאלון אנונימי אשר כלל 10 סעיפים ביניהם פרטים כלליים לגבי ממלא הטופס, הערכת בנושאי ההרצאות שניתנו בכנס, משוב לגבי האירוח ושתי שאלות בנושא הכנס הבא.

כ-43% מבאי הכנס מלאו את השאלון.

63% מהמשיבים חולים בגושה ו-27% הורים של חולה גושה.

83% מהמשיבים נודע על הכנס ממידע שקיבלו דרך העמותה, 3.3% נודע להם מהרופא המטפל ו-10% ממקור אחר אך לא ציינו איזה מקור.

מעל ל-50% מהמשיבים באו מלווים בבן או בת זוג.

בדרוג נושאי ההרצאות בסקלה של 0 עד 5, כל הנושאים קיבלו ציון מעל ל-4 הדרוג בין ההרצאות היה מאוד קרוב:

עדכון בטיפול ב Zavesca שנתן פרופ' זימרון קיבל ציון 4.9, נושא הכנות המטולוגיות לקראת פעולה כירורגית שהוצג על ידי דר' גילי קנת קיבל ציון 4.7, סיכום ועדת גושה של פרופ' זלוטוגורה ופרופ' זימרון קיבל ציון 4.6 והריון וגושה קיבל, סיקרה של דר' גרסרו קיבל ציון 4.5.

בחירת מיקום הכנס והאירוח דורג בציון 4.7 מתוך 5.

לשאלה אם היית מוכן להשתתף בכנס שיערך בסוף שבוע, ענו 90% מהמשיבים.

מבין המשיבים 70% ציינו שסיכמו להגיע לכנס סוף שבוע וכולם אישרו שיהיו מוכנים להשתתף בעלות הכנס.

מעט מאוד מהמשיבים ענו על השאלה הפתוחה לגבי נושאים אשר יש להעלות בכנס/ים הבאים.

תוצאות המשוב יידונו על ידי חברים פעילים בעמותה וישמשו בתהליך ההחלטה לגבי הפעילות בשנת 2004. תודה לכל ממלאי המשוב. דר' ראול צ'רסקוף.

מדובר על ניסוי קליני אלא על הטיפול הכללי לעבור בדיקות הולכה עצבית (גירוי חשמלי של עצבים היקפיים לבדיקת תקינותם והעדר נזק שעלול להיגרם על ידי נטילת Zavesca) לפני התחלת הטיפול וכעבור 12 חודשים; וכמו-כן יצטרפו לעבור באופן תקופתי בדיקת זיכרון. למעשה, יתקיים מעקב תופעות לוואי קפדני על ידי החברה שמפיצה את התכשיר (התכשיר עצמו יוצר על ידי חברה אנגלית, שכיום בבעלות Celltech Therapeutics, אך מופץ לשיווק על ידי חברת "טבע" בישראל וע"י Actelion בשאר העולם). מצד אחד, מעקב זה יהיה כרוך במספר בדיקות לא הכי נעימות, מאידך – יחווה המטופלים ביטחון שלא תתפתח חלילה תופעת לוואי, שתתגלה באיחור.

עוד יש לציין, שהתרופה מותרת למבוגרים מעל גיל 18 בלבד (ועל כך שמענו קיטורים ממספר המטופלים הצעירים שלנו), והיא אסורה בתקופת ההריון וההנקה, וכן לגברים במשך 3 חודשים לפני תכנון הרחבת המשפחה – דבר שיחייב הפסקת טיפול בקרב הציבור הפורה...

לסיכום:

- Zavesca מהווה אופציה טיפולית נוספת במקום "או אגוזים או כלום".
- הוכחת הרעיון – proof of concept חשובה לפיתוח תכשירים משופרים בעתיד (גם Celltech וגם גינויים כבר עוסקות בפיתוח מולקולות קטנות חדשות)
- סיכוי לשיפור הטיפול בחולים עם TYPE III (ניסויים קליניים כבר בעיצומם בארה"ב ובאנגליה)
- סיכוי ליעילות במחלות אגירה אחרות, לדוגמא: LOTS (מחלת טיי-זקס של המבוגרים)
- עידוד מחקר ופיתוח הן בגינויים והן בחברות אחרות.
- הטיפול ניתן דרך הפה והוכח כיעיל בחולי גושה.
- דווח על תופעות לוואי קלות החולפות במשך הזמן (שלשול, ירידה במשקל, רעד) או לאחר הורדת המינון.
- דווח על תופעות לוואי הדורשות מחקר נוסף בירור ומעקב (הפרעה בהולכה עצבית, בעיה בזיכרון – טרם הוכח קשר לתרופה). לכן המתן של התרופה דורש מעקב הדוק אחר החולים.
- לא מתאים לחולים מתחת לגיל 18 ונשים הרות.
- תירשם רק על ידי מרכזים מומחים למחלת הגושה.
- מומלץ שאישור הטיפול יעשה על ידי ועדת גושה במשרד הבריאות כפי שנעשה בטיפול האנונימי.
- מחיר התרופה אינו יורד ממחיר הטיפול האנונימי במינון נמוך, כפי שנתן בארץ. בזמן כתיבת שורות אלה טרם נכנסה לסל התרופות של חוק בריאות ממלכתי בארץ.
- ולסיום, הגדרת החולים שלהם מיועד הטיפול החדש על פי קונצנוס אירופאי (המעוניינים לקרוא המאמר באנגלית יוכלו לבקש העתקו מהעמותה או מיחידת גושה ב"שערי-צדק"):
- חולים במחלת גושה TYPE I בדרגת חומרה בינונית – קלה שעבורם הטיפול האנונימי אינו מתאים.
- פוביה למחטים
- חולים עם היענות נמוכה לעירויים תוך-ורידיים

מחלת ס'נליוס למתנדב

יוענק למתנדב מצטיין הפועל בתחום השירותים החברתיים. הענקת הפרס נועדה להביע הערכה והוקרה למתנדבים על פועלם.

קריטריונים לבחירה:

- ◆ משך הפעולה ורציפותה.
 - ◆ מסירות, מאמץ ודבקות במשימה.
 - ◆ השפעת הפעולה על מתנדבים אחרים והסביבה.
 - ◆ מידת האקטואליות והחדשנות.
 - ◆ מידת היצירתיות בפעולה.
- פעולת ההתנדבות אינה חייבת להיות בתחום ה"גושה" אלא בכלל פעולות ההתנדבות בקהילה. חברות בארגון מתנדבים או פעולה קבוצתית או ארגונית אינה כלולה בקריטריונים אלא פעולות התנדבות אישיות.

המלגה בגובה 5,000 ₪ בכנס העמותה השנתי ב-2004

אם יש לכם שאלות אפשר לפנות לעמותה באמצעות הטל/פקס, בכתב או באמצעות הדואר האלקטרוני info@gaucher.org.il

יש לי שאלה!

מה צושים אק טפצות האנליס Cerezyme נשמר מחקפוא פנפ פפוצ ימי?
תשובתו של עובד אמיתי, מנהל מדעי, חברת ג'נזיים ישראל.

יצרן התרופה אינו רשאי לאשר או להמליץ על שימוש בתכשיר שלא על פי הרשיון שהונפק על ידי משרד הבריאות הישראלי.

התנאים שאושרו בארץ על ידי רשויות הבריאות לאחסון של CEREZYME הם שמירה בקירור בטמפרטורה שבין 2 ל-8 מעלות צלסיוס. היצרן משקיע מאמץ רב בכדי להבטיח את שמירת שרשרת הקירור בעת משלוח התרופה מארה"ב. לפיכך באופן רשמי אין אנו יכולים לאשר שימוש החורג מתנאי הרשיון.

יחד עם זאת אני רואה לנכון לפרט את השלבים האחרונים בייצור התכשיר כדי לענות על שאלתך באופן מלא. CEREZYME מכיל את האנזים גלוקוצרברוזידאז המיוצר בשיטות של הנדסה גנטית. האנזים מופק מתאים במשך כ-120 ימים, ולאחר מכן מטהרים אותו משאר החומרים הנמצאים בתמיסה. **האנזים הנקי עובר תהליך של ייבוש בהקפאה**, בדומה למה שאנחנו מכירים מהקפה הנמס המגורען, ואז הוא נארז בבקבוקונים המשווקים למטופלים. מכיוון שהשלב האחרון לפני האריזה נעשה בהקפאה, הרי שלכאורה לא צפויה בעיה משמירה בהקפאה. יחד עם זאת יש לזכור שמדובר בחלבון בעל מבנה עדין, ושינויים קטנים בסביבתו עלולים להשפיע על פעילותו. לא צפויה בעיה בטיחותית כלשהי עקב אחסון בתנאים שתיארת בפנייתך.

נוכיר כי בכל מקרה של ספק יש להיוועץ ברופא המטפל או ברוקח שניפק את התכשיר. מומלץ תמיד להתבונן בתרופה המהולה שצריכה להיות צלולה ולא להשתמש בה במידה ומופיעה עכירות או שינוי צבע.

בגלריית המומחים אצל רבקה מיכאלי:

ב-2 בדצמבר 2003 התארחו עידו פרן ואביו, גיל וכן פרופ' ארי זמרן מיחידת הגושה בשערי צדק בתוכניתה של רבקה מיכאלי בערוץ 2: "גלריית המומחים עם רבקה מיכאלי".

בין המומחים הראשונים שהוזמנו להופיע באותו יום בשעה 10 בבוקר היה ידידנו עידו, אשר נשאל על מחלת הגושה ואיך זה לחיות אתה וכמוכן גנב את ההצגה. בצורה בוגרת ניסה עידו בזמן הקצר שעמד לרשותו להסביר איך נראים החיים של ילד חולה גושה ומשפחתו.

פרופ' זימרון הצליח בין לבין לענות בקצרה על כמה שאלות שהועלו על ידי המארחת בנושא המחלה וכן לשאלה שנשאלה על ידי אחת הצופות בתוכנית.

אתם רוצים לראות! אפשר לראות את הקליפים של התוכנית באתר העמותה, הם מעט "כבדים" אז סבלנות!