

# אשיתון

עיתון העמותה למען חולי גושה ע"ש ניסים לוי ז"ל גליון מס' 3 יולי 2000

ד"ר יו"ר העמותה - דר' ראול צ'רטקוף

## מה בגיליון?

- דברי יו"ר העמותה
- תודה והוקרה
- סיפור חדש במחלת גושה - OGT-918
- הכנס השנתי ה-6 של העמותה - בעיני חברת עמותה
- פרדיקס סיפולי בית - מעקב
- ראיון עם "אחות הגושה" - ענת עוז
- יש לי שאלה!
- הכנס ה-7 של העמותה - 9 בספטמבר 2000
- פעילויות קיץ תוכניות
- פינת התלונות
- הפליה גנטיית מהרהורי ליבו של "חולה גושה".

הנה שוב יוצא ה"גושיתון" לאור, הפעם במעט בינלאומי. ברקע שני כנסים בעלי חשיבות עולמית לעוסקים במחלת הגושה, מספלים ומסופלים. הכנס הראשון של האיגוד של עמותות אירופה למען חולי גושה והכנס הרביעי של קבוצת המספלים האירופאים במחלת הגושה. כפי שידוע לחלק מכם מאז המידעון הקודם חלו התפתחויות בטיפול בחולי הגושה, המספלים יודעים יותר על התרופה החדשה OGT (מאמר ראשון בנושא פורסם בעיתון רפואי LANCET בתחילת השנה), נושא שיעסיק אותנו גם בכנס בספטמבר בירושלים. נביא עבורכם הפעם מאמר של פרופ' זימון בנושא זה.

לאחרונה עלתה שאלה של חוסר כיסוי ביטוח רפואי בגין מחלת הגושה, למרות שלא כל פרט שמאובחן כחולה גושה עשוי לחלות או להזדקק לטיפול רפואי בגין מחלתו בעתיד, ננסה בהמשך להתמודד עם סוגיה זו ולהתוות קו לטיפול בנושא.

היות ועד כה לא התקבל משוב מקוראנו מידעון זה בנוי מאוסף של נושאים הנראים לנו רלוונטיים. נשמח לקבל מידע על נושאים החשובים לכם על מנת שנוכל לספק את הצרכים של רוב הקוראים. אנא, אל תהססו לפנות אלינו בכל שאלה או בקשה, אנו בכתובת הרשומה בגיליון זה.

דר' צ'רטקוף  
יו"ר העמותה

## תודה והוקרה

במשך שנת 2000 ידידים של העמותה החליטו לתרום מכספם ועל כך הוקרתנו ותודתנו העמוקה ל:

- אבי להב
- רחל ומיכאל ערד
- Mr Sandy Smith מחברת ג'נזיים ופרופ' זימון מבית חולי שערי צדק, אשר רכשו שתי תמונות שנתרמו על ידי הילדים שהשתתפו בתחרות שנה שעברה

תמיכתם מאפשרת לנו לקיים חלק מפעילות העמותה והתמיכה בחולים, תודה!

### 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 יו"ר העמותה, דר' צ'רטקוף.

ככל שמספר חברי העמותה יגדל כן יגדל כוחה של העמותה לדאוג לצורכי חולי הגושה. על כן אנו קוראים לכם להצטרף כחברים בעמותה. דמי החבר השנתיים 250 ש"ח.

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

Gaucher Israel Association  
P.O.Box 33814, Haifa, Israel, 31338  
Tel.fax: 972-4-9503403

araonch@netvision.net.il

עמותה למען חולי גושה  
ת"ד 33814, חיפה 31338  
טל' פקס: 04-9503403

תודתנו המיוחדת לחברת הצ'ייע ישראל, למנכ"ל גאס ג'ייס וצוות החברה הצושים רבות על מנת לתמוך בפעילות העמותה ולקדם את הטיפול בחולי הגושה.

מחלת גושה מוכרת לכולנו כאחת מהמחלות התורשתיות הנפוצות ביותר בקרב יהודים ממוצא אשכנזי, ועל כן היא בעלת חשיבות בארצנו. יחד עם זאת, למחלה חשיבות אוניברסלית רבה יותר בהיותה מחלת מודל למחלות תורשתיות אחרות בתחומים שונים. חשיבותה הכלל-עולמית של מחלת גושה קשורה, ללא ספק, בהופעתו בעשור החולף של טיפול אנזימי יעיל אך יקר. הטיפול האנזימי חולל מהפכה בטיפול בחולי גושה, וכבר הוכחה הצדקת התווית של "טיפול מודל" בכך שאכן הטיפול הביא - בנוסף לתועלת לחולי הגושה - גם פריצת דרך לטיפולים אנזימיים למחלות תורשתיות אחרות, שאף הן נחשבו עד לאחרונה חשוכות מרפא דוגמת מחלת פאברי ומחלות נדירות אחרות.

בשנתיים האחרונות שוב ממלאת מחלת גושה תפקיד של מחלת מודל - והפעם לטיפול חדשני במחלה, המבוסס על הפחתת הייצור בגוף של אותו חומר סוכרי-שומני מוכר - גלוקוצרברוזיד - אשר אגירתו היא שאחראית לתסמיני המחלה. מדובר במולקולה קטנה, ועל כן נספגת בנקל דרך ריאת המעי (כלומר, ניתנת בקפסולות לבלעיה דרך הפה, במקום הצורך בעירויים לתוך הוריד), אשר במידה מסוימת, ניתן לומר, מאזנת בין כמות החומר שצריך לפרק (גלוקוצרברוזיד) לבין הכמות המוקטנת של האנזים גלוקוצרברוזידאז (אותו אנזים שפעילותו ירודה בחולי גושה) באופן שלא תיווצר אגירה של החומר השומני סוכרי. למעשה, לפני כמה שנים משיקולים תיאורטיים שונים מאלה שקיימים במחלת גושה, נוסתה תרופה זו, ובמינון פי 10 יותר גבוה, בקבוצה גדולה של 130 חולי איידס. הניסיון לא עלה יפה מבחינת ההטבה במצב האיידס, אולם הניסוי סיפק מידע רב אודות הצד הבטיחותי של התרופה, הרבה מעבר למה שידוע בדרך כלל בניסויים קליניים (אשר בדרך כלל מסתפקים בבדיקות רעילות בבעלי חיים).

בסוף חודש אפריל השנה התפרסם בעיתון הרפואה האנגלי LANCET מאמר ראשון, המסכם 12 חודשי טיפול בקבוצה של 22 חולי גושה. הניסוי התקיים ב-4 מרכזים רפואיים באנגליה, הולנד, צ'כיה וישראל. נכנסו לניסוי חולי גושה סימפטומטיים, שלא היו מעוניינים או שלא יכלו (עקב תופעות לוואי או

מגבלות תקציביות) לקבל טיפול אנזימי. סה"כ נבחרו לניסוי 28 חולים, מתוכם 6 הפסיקו הניסוי בשלבי המוקדמים: 4 חולים מסיבות אישיות שונות, שאינן קשורות לתרופה, ו-2 חולים עקב תופעות לוואי (שלשול וכאבי בטן). בתחילת הניסוי טופלו כל החולים בכדורי 918 - OGT של 100 מ"ג שניתנו 3 פעמים ביום, בהמשך חלק מהחולים הורשו להגדיל המינון. הטיפול בכדורי 918 OGT הביא להפחתה משמעותית ודרמטית בנפח הטחול והכבד - 19% ו- 12% לעומת הנפח בתחילת הטיפול, נתונים שהם דומים למדי למידת השיפור שהושגה באמצעות הטיפול האנזימי. לעומת זאת, השיפור בתמונת הדם - בהמוגלובין ובטסיות - וכן ההקטנה בפעילות הכימטרוריוזידאז (סמן חדש למחלת גושה, הנבדק בדם) היה פחות ממה שנצפה בחולים שמטופלים באנזים. הקבוצה מקיימברידג' דיווחה על שני חולים שבזמן המשך הטיפול (מעבר ל-12 החודשים הראשונים) פיתחו הפרעות בתחושה שטחית (ניורופאתיה פריפריית), ואלה השתפרו עם הפסקת הטיפול. יש לציין, שתופעות לוואי אלה לא תוארו בקרב החולים המטופלים בארץ. תופעות לוואי אחרות כוללות בעיקר שלשול וכאבי בטן, המופיעות אצל שני שלישי מהחולים במהלך השבועות הראשונים לטיפול. משך הטיפול של שנה אחת הוא קצר מכדי להעריך את השפעת הכדורים על העצמות.

בהתבסס על תוצאות הניסוי, הן בפן הבטיחותי והן יעילות הטיפול, ניתן לצפות שכדורים אלה יתאימו לחולי גושה רבים, אשר אינם סובלים מחסר דם קשה (אנמיה) או נטייה לדמם (תרומבוציטופניה) (אלה שאין להם רמות נמוכות מדי של המוגלובין ו/או טסיות) לפיכך, בהנחה שהטיפול ימשיך להראות תוצאות טובות ויעבור את מסלול הבדיקות הנדרש לאישור תרופה חדשה, כדורים אלה יתאימו לחולי גושה לאחר כריתת טחול (אצלם תמונת הדם תקינה), לחולים שכבר השיגו שיפור משמעותי לאחר טיפול אנזימי בן כמה שנים או לחולים עם מחלה סימפטומטית בדרגת חומרה קלה יחסית מכדי לקבל אנזים. זאת בנוסף לכל אותם חולים שאינם רוצים או אינם מסוגלים לקבל אנזים.

כיום, בסך הכל, מטופלים כארבעים חולים נוספים ב"שערי-צדק" בכדורי 918 - OGT (חלקם בניסוי שבדק מינון נמוך של הכדורים, ורובם בניסוי שבדק יעילות ובטיחות הכדורים בקרב חולי גושה, שטופלו לפחות שנתיים באנזים).

בעתיד הקרוב יתחילו ניסיונות קליניים לחולי גושה מסוג III, שם הכדורים יינתנו בשילוב עם האנזים, כאשר היתרון יהיה יכולתם לחזור לרקמת המוח (וזאת בהסתמך על כך שמדובר במולקולה קטנה לעומת האנזים, שאינו עובר את מה שמכונה "מחסום דם-מוח" בהיותו מולקולה חלבנית גדולה). יש להוסיף, כי מדובר בתכשיר שהוא ראשון מקבוצת חומרים, הנמצאים במחקר אינטנסיבי - כשם שהטיפול האנזימי הוחל בצרדיין, האנזים ה"טבעי" שהופק משיליות אדם ולמרות שהיה מצוין - עברנו בהמשך ל"צרויים" - אנזים שנוצר בטכנולוגיה של הנדסה גנטית, כך יש להניח שכדורי 918 OGT יהיו "אב-טיפוס" לכדורים עתידיים, שאותם ניתן יהיה לקחת רק פעם ביום ויהיו עם פחות תופעות לוואי.

**לסיכום,** הניסוי הקליני במעכבי סובסטרט השיג 3 מטרות:

- א. הוכח העיקרון שביסוד הגישה הטיפולית החדשה, שמהווה בשורה טובה לחולי הגושה הסימפטומטיים: לא לעולם יהיה צורך בעירויים לתוך הוריד.
- ב. הופעת חברת תרופות שנייה בשוק העולמי, מהווה מקור לתנופה רחבה של מחקר ופיתוח גם בחברת "גינזיים", שעד עתה נהנתה ממונופול בכל תחומי הטיפול בגושה. למיטב ידיעתנו, חברת גינזיים כבר החלה לפתח בעצמה "מולקולות קטנות" לטיפול דרך הפה בחולי גושה.
- ג. כדורי 918 - OGT הם בעלי סיכוי גבוה להגיע למדף התרופות ולהוות תחליף מוצלח לאנזים לרבים מקרב חולי הגושה הנוזקים לטיפול. יש לקוות, שמחיר הכדורים יהיה מופחת משמעותית לעומת הצרויים, ובכך יתאפשר מזור גם לחולי גושה בחלקי עולם שונים, בהם לא ניתן היה לעמוד בעלות הגבוהה של האנזים.

## הכנס השנתי ה-6 של העמותה - בעיני חברת עמותה - ב.ד.

כמו בכל שנה ב-13.10.99 התכנסנו בכפר סבא, לכנס השנתי של העמותה.

בזמן ההתכנסות נהננו מצוירי הילדים שהיו נפלאים כולם, כל אחד מאתנו בחר בצויר היפה ביותר, לדעתו. הזוכה בתחרות, אלמונית מאי שם, זכתה בטיול ליורודיסני באדיבות חברת ג'נזיים.

הערב נפתח ע"י ד"ר ראול צ'רטקוף, יו"ר העמותה, שעדכן אותנו כמו תמיד על הנעשה בארץ ובעולם.

לאחר מכן שמענו הרצאה מרתקת מפי ד"ר מיכאל גרוס מאוניברסיטת חיפה, בנושא: "ההתמודדות עם מחלה גנטית כרונית והתלבטויות הקשורות בה". ויכוח סוער התפתח בקהל כשד"ר גרוס העלה את נושא ההפלות במקרה של עובר "חולה במחלת גושה".

בסופו של דבר ההרצאה נמשכה כמתוכנן ועסקה בין השאר בהתלבטויות השונות שיש לזוג היודע שהילד שייוולד יהיה "חולה" גושה, ונשאלה השאלה האם יש הצדקה להפלה כשיש טיפול!!

בהמשך קיבלנו כולנו תשובות לשאלותינו הרבות מפאנל מומחים, שכלל רופאים ונציגי מהצבא. בין הנושאים שהועלו בפאנל: הגיוס לצה"ל, הטיפול החדש ב-OGT וטיפול באוזון.

בכנס קיבלו חברי העמותה דו"ח של כספי העמותה לשנת 1998. הופתעתי לראות בכנס שאנשים מתלבטים אם לשלם את דמי החבר לעמותה. עליכם לזכור שעמותה חזקה שרוצה לעמוד ברשות עצמה זקוקה לתמיכת החברים גם בעזרה אקטיבית וגם בתשלום דמי החבר, והיכן היינו היום לולא מאבק העמותה לקבלת הטיפול!!

## פרוייקט טיפולי בית - מעקב

הבטחנו לעקוב אחר פרוייקט טיפולי הבית המתקיים בחסותה של חברת ג'נזיים ישראל.

ענת מעוז מובילה את הפרוייקט בנאמנות ובמקצועיות המאפיינים אותה. לאחר חצי שנה מהתחלת הפרוייקט בוצע סקר שביעות רצון. כל משתתפי הפרוייקט ציינו את שביעות רצונם המלאה מהתהליך ומהטיפול, לא נרשמו תקלות משמעותיות במשך כל תקופת הפעלתו.

לאור ההצלחה והודות לחברת ג'נזיים הנושא הורחב לחולים חדשים המתקשים לעמוד בטיפול במסגרת המרפאה או באופן עצמאי.

## "אחות גושה" - ראיון קצר עם ענת עוז

החלטנו שהגיע הזמן לחשוף את ענת עוז, המוכרת לכם כאחות "גושה" ארצית. על מנת לשתף אתכם מעט במהות תפקידה לאלה אשר אינם מכירים אותה וכך אולי גם ולהציע את עזרתה.

**ש :** את יכולה להגדיר בקצרה את תפקידך?  
**ת :** אני עובדת מזה כשנתיים (מטעם חברת ג'נזיים) כאחות מדריכה ארצית המטפלת בחולי "גושה". במסגרת תפקידי אני מציעה לחולים (המטופלים ושאינם מטופלים) ובני משפחותיהם ליווי ותמיכה ומנסה להיות לעזר בפתרון בעיות שונות ומגוונות הנולדות חדשות לבקרים. כמו כן ללמד ולכוון את צוותי הקהילה והאחיות שם כיצד להתמודד עם הטיפול במרפאה / בבית / בקהילה.

**ש :** כיצד את מצליחה לאתר את הזקוקים לעזרתך?  
**ת :** אני נמצאת בקשר עם הצוותים המטופלים במרכזים הרפואיים בהם החולים במעקב רפואי, עם הצוותים המטופלים במרפאות קהילתיות בהן ניתן הטיפול התרופתי וכמובן עם יו"ר עמותת החולים ראול צ'רטקוף. כל אלה מכוונים אותי לזקוקים לעזרה אם כי לא תמיד זה מספיק, עדיין יש כאלה שלא מכירים אותי ואני בטוחה שביכולתי לעזור להם.

**ש :** יש פעילות מיוחדת שבצעת?  
**ת :** במסגרת הקשר הנייל ניתנות הרצאות על המחלה, הדרכה לגבי דרך מתן הטיפול וליווי צמוד לצוות המרפאה לכל שאלה שתעלה, מדי שנה או דוגמים לארגן כנס אחיות ארצי בנושא.. כמו כן הובלת הקמת פרוייקט טיפול בית בשיתוף עם העמותה.

**ש :** אנא, ספרי לנו על פרוייקט טיפולי בית.  
**ת :** בעקבות פניות של מספר חולים שדיווחו על קשיים בקבלת הטיפול התרופתי, באופן סדיר, מסיבות שונות, הוקם פרוייקט טיפול בית. פרויקט זה נועד להקל על החולים ולמנוע אי סדירות בקבלת הטיפול. במסגרת זו, מגיע רופא לבית החולה בשעות הנוחות לו ולפי תיאום מראש. הפרוייקט ממומן ע"י חברת ג'נזיים ולנוחות החולים.

אין לנו ספק שלענת תפקיד חשוב בעזרה לחולים המתקשים בקבלת טיפול. היא מהווה משאב חשוב ביותר גם למטופלים בשטח בתפקיד של הכוונה והדרכה למתן הטיפול.

את ענת עוז "אחות הגושה", ניתן להשיג ב:

ענת עוז  
אחות מדריכה ארצית  
טל' 051-309665  
1-800-41-2222

כתובתנו באינטרנט:

<http://www.gaucher.co.il>

דואר אלקטרוני חדש:

[araonch@netvision.net.il](mailto:araonch@netvision.net.il)

# יש לי שאלה!

**ש** אני גמלאי בן 65, מאובחן כחולה גושה, אינני מקבל טיפול, בקשתי להיות חבר בביטוח מושלם של שירותי בריאות כללית, התקבלתי לביטוח במגבלה אחת, ביטוח הסייעוד אינו תקף עבורי בשל היותי "חולה גושה", האם חברת הביטוח יכולה למנוע ממני את הכיסוי הנ"ל?

**תשובה-** באופן עקרוני איננו יכולים להכריח חברת ביטוח כלשהי לבטח אותנו ללא רצונה, החברה זכאית לקבוע קריטריונים להפעלת פוליסה ובמידה ואיננו עומדים בקריטריונים אלה היא בעלת סמכות לא להפעיל את החוזה או לא לקבל את הלקוח. לגבי מקרה פרטי של אדם המאובחן כבעל מסען גנטי (במקרה שלנו גושה) ואיננו זקוק לטיפול הסוגיה לא ברורה. אנו נבדוק את הנושא מבחינה משפטית ונחזור להעלות אותו בהמשך.

**ש** יש לנו שלושה ילדים הילד האחרון אובחן כחולה גושה ומקבל טיפול מזה שנתיים, אנו רוצים להגדיל את המשפחה, באיזה שבוע הריון ניתן לאתר את המחלה של העובר כמה זמן לוקח תהליך קבלת התשובה?

**תשובה-** אבחון הריוני של מחלת הגושה (אבחון העובר) נתן לעשות בשתי שיטות: דגימת סיסי שיליה בשבוע 11-12 להריון או זיקור מי שפיר בשבוע 16-17. אם המוטציה ידועה כי ההורים מאובחנים אז ניתן לבצע בדיקת סיסי שיליה, אם לא ידועה המוטציה מבצעים זיקור מי שפיר על מנת לבצע בדיקה כרומוזמלית. ניתן לקבל תשובה תוך 2-3 שבועות. הסיכון בבדיקת סיסי שיליה הוא 1% לעומת 0.5% במי שפיר, הסיכון מוגדר כמגוון של פגיעות אפשריות להריון מפגיעה עוברית ועד הפלה.

נתונים אלה חשובים בתהליך קבלת ההחלטה היות ומדובר בבדיקות פולשניות לא נטולות סיכון להריון ולאישה. נראה שהשאלה הרלוונטית העיקרית לביצוע בדיקת אבחון הריונית היא מה תהיה ההחלטה לגבי ההריון במידה ומדובר בעובר "חולה במחלת הגושה".

אם כוונת בני הזוג היא להמשיך את ההריון בכל מקרה ואם אנו יודעים שאין הריון של עובר חולה גושה שונה מהריון אחר מבחינת סיכון או מעקב אזי שאין הצדקה לביצוע בדיקה שיכולה לסכן את ההריון אפילו בשיעור הנמוך ביותר. במקרה זה ניתן לברר אם הצאצא/ית החדש/ה חולה/ת גושה באמצעות בדיקת דם פשוטה לאחר הלידה.

**ש** נתבקשתי על ידי הרופא שלי לבצע בדיקת מוח עצם, האם יש לבדיקה זו עדיין משמעות? האם אני חייבת לבצע אותה?

**תשובה-** בעבר רוב חולי הגושה אובחנו שכאלה בעקבות זיהוי תאים אופייניים (תאי גושה) בלשד העצם (מוח עצם). החל משנות ה-70 מתבססת האבחנה של מחלת הגושה על בדיקת דם שבה מוערכת פעילות האנזים (החסר) בכדוריות דם לבנות. אבחון אנזימי זה לא רק שהוא בדיקה קלה לחולה אלה היא גם אבחנה מדויקת והכרחית עקב כך שישנן מחלות דם שונות בהן מופיעים תאים דמויי תאי גושה בלשד העצם.

יתרה מזאת, בדיקת מוח עצם אינה מזהה מצב של נשאות ובכל מקרה מספר תאי הגושה הנראים במשטח מוח העצם אינו רלוונטי לחומרת המחלה. האבחון המודרני של המחלה משלב את הבדיקה האנזימית (ההכרחית) עם האבחון המולקולרי (זיהוי הפגמים ברמת הגן, מוטציות). שילוב זה יכול בחלק מהחולים לנבא במידה מסוימת את חומרת המחלה בעתיד ומשפר את היכולת לזהות נשאי המחלה בקרב בני משפחה של החולה.

יש הצדקה לביצוע בדיקת מוח עצם גם בקרב חולי הגושה כאשר יש חשש מקיום מחלה המטולוגית (מחלת דם) נוספת. אין הצדקה לשימוש בבדיקות מוח עצם כמעקב אחרי התפתחות המחלה או תגובה לטיפול.

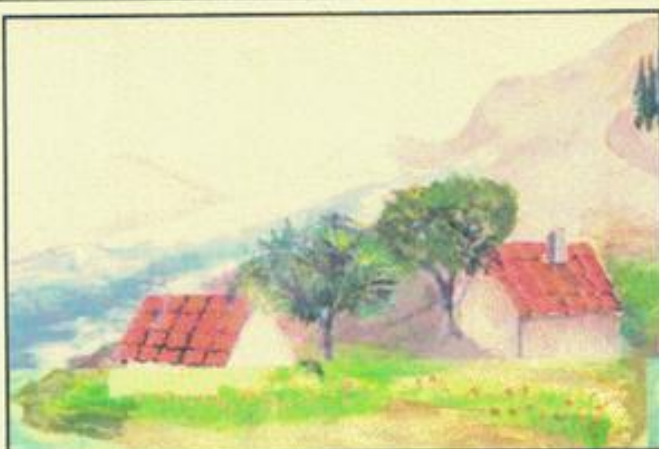
לפי מיסב ידיעתנו בדיקת אבחון האנזימי לא קיימת בכל בתי החולים בארץ אז לעיתים מועדפת, ללא הצדקה, בדיקת מוח עצם. בתי החולים בהם קיימת הבדיקה הם: תל השומר, מאיר- כפר סבא, הדסה עין כרם, שערי צדק ובילינסון.

המידע הנמסר בתשובה זו מתבססת על מאמר מערכת בעיתון היוקרתי ההמטולוגי "BLOOD" שכותרתו "שימוש שגוי בשאיבת מוח עצם לאבחנה של מחלת הגושה" מחבריו: בויסלר וסיוון, 1991.

## הכנס ה-7 של העמותה הישראלית למען חולי גושה

השנה הכנס יתקיים בטעם של חו"ל ויעסוק בין היתר בהתפתחויות חדשות בטיפול. בכנס נארח את נציגי העמותות של מדינות אירופה. כמו כן אנו מקווים שנוכל לשמוע סקירה של 10 שנות טיפול באנזים מפי אחד מהמטפלים החשובים בחולי גושה פרופ' גרבווסקי מבית החולים לילדים בסינסנטי , ארה"ב. פרופ' זימון ייתן סקירה לגבי התפתחויות בטיפול בחולי הגושה, הטיפול באוזן והניסוי המתקיים במניעת סובסטרס (OGS). מאמר קצר בנושא ניתן למצוא במידעון זה. הכנס מתקיים כחלק מפעילות "האיגוד העמותות האירופאיות" המתקיים בפעם הראשונה בארץ וכן בסמוך לכנס הרביעי של קבוצת המטפלים האירופאית במחלה הגושה EWGGD meeting 4<sup>th</sup> - המתקיים אף הוא בירושלים. על כן השנה הכנס יתקיים בירושלים, במלון לרום, הזמנות ישלחו קרוב למועד הכנס. כמו כל שנה, בזמן ההתכנסות יגבה דמי חברות בעמותה לשנים 2000-2001. הסכום הוא של 250 ש"ח לשנה, נא להצטייד באמצעי תשלום מתאימים בהגיעכם לכנס.

## כציפות קיץ 2000 הפרס ה-1 בתחרות ציורי ילדים 10/99



בכנס העמותה באוקטובר 99 התקיימה תחרות ציורי ילדים בחסות חברת ג'נויים ישראל. הפרס הראשון נבחר מבין קרוב ל-15 ציורים שהוגשו לתחרות, נבחר על ידי הקהל וזכה בכרטיס ליורודיסני. ציירים אחרים זכו להשתתף בפעילות בסופרלנד בראשון.

אחת מתוכניות העמותה מזה שנים היא לארגן פעילות קיץ לילדים. השנה הצלחנו לגייס את תמיכתה של ידידתנו, חברת ג'נויים, שהסכימה להירתם למבצע זה על ידי עזרה בארגון וכיסוי כלכלי.

לצערנו התוכנית יצאה לפועל יחסית מאוחר, בקשנו מהרופאים המטפלים לפזר בקרב ילדים, חולי גושה, עד גיל 18 הזמנה להשתתף בשייט לקפריסין, ההיענות להזמנתנו הייתה נמוכה לכן החלטנו לדחות את הפעילות לקיץ 2001. כוונתנו להתארגן מוקדם יותר ולצאת בפרסום בזמן אל מנת לאפשר לכם להתארגן מבעוד מועד.

**התכונן!!**

5 בספטמבר 2000, מלון "לרום", ירושלים

## הכנס ה-7 של העמותה הישראלית למען חולי גושה

בשיתוף עם הכנס ה-1 של איגוד העמותות האירופאית למען חולי גושה

# פינת התלונות

## סרטור של קופות חולים בהספקת האמים:

מדי פעם מגיעות אלינו תלונות של חולים או בני משפחותיהם הנדרשים לנסוע למוקדים מרוחקים לקבל את האמים, המקרה הבולט היה דרישה מחולים המתגוררים בבית שמש להגיע לירושלים לבית מרקחת מיוחד לקבלת הצרדיים. הנושא סופל על ידי העמותה ובעזרת ענת "אחות הגושה", ולפי הדיווח שהתקבל התרופות מסופקות בבתי המרקחת האזוריים.

באופן עקרוני קופות החולים רשאיות להחליט על שיטת חלוקת התרופה, אך העמותה תפעל בכל דרך למנוע סרטור לא הגיוני של חולים.

## זכויות החולה:

חוק זכויות החולה הוא אוניברסלי, נוגע לכל תושבי הארץ, לעמותה מסרה עליונה להגן על זכויות חולי הגושה באשר הם. לאחרונה התקבלו מספר תלונות בעמותה של חולים הנדרשים לעבור בדיקות או לעמוד בדרישות של מטפלים לפעמים תוך רמיזה של איום על המשך הטיפול.

במדינת ישראל הטיפול במחלה ניתן בהתאם לקריטריונים שנקבעו על ידי משרד הבריאות. קבלת הטיפול היא זכות שלא ניתן לשלול מאף אחד במידה והוא עונה לקריטריונים אלה.

**אין מקום להצבת תנאים מצד שום גורם**, רפואי או אחר. הטיפול ניתן במסגרת חוק בריאות ממלכתי, איננו כרוך בתשלום או השתתפות כלשהי, חוק ההסדרים פטר את חולי הגושה מתשלום אגרות שמשלמים חולים אחרים עבור טופסי התחייבות.

אין להתנות את קבלת הטיפול או מעקב בביצוע בדיקות שהחולה איננו מעוניין בהם. זכותו של האדם להיות שותף בתהליך קבלת החלטות לגבי הטיפול בגופו.

העמותה קמה על מנת להגן על זכויותכם, פנו אלינו, נשמח לעזור.

## אפליה גנטית? - מהרהורי ליבו של "חולה גושה".

ידוע לכולנו שלא כל הנושא שני גנים של מחלת הגושה הוא אכן חולה. למזלנו הסוג של מחלת הגושה השכיח בארץ הוא סוג 1 אשר לעיתים מאובחן במקרה, אינו נותן סימנים ולא תמיד דורש טיפול תרופתי. בהסתכלות כללית רק שלישי מהמאובחנים כ"חולי גושה" הם חולים ועונים לקריטריון של טיפול. יתכן והסיבה לשיעור הנמוך של אבחון המחלה היא לא רק חוסר המודעות של רופאים למחלה ולסימניה אלא גם העבודה שלרבים מ"חולי הגושה" הסימנים אינם מכוונים לאבחון נכון.

פורסם בעיתונות העולם שבשנת ה-2000 מסתיים מיפוי הגנום האנושי, פרוש הדבר שהשנה מסיימים למפות את הקודים האחראים לקיומנו. אנו עדים לכך שהגנטיקה, ההנדסה הגנטית השכפול הגנטי ועוד הם נושאים שמעסיקים את החוקרים של תחילת המאה ה-21. לא רק את החוקרים זה מעסיק אלא גם אותנו, האנשים הפשוטים. ניתן לעשות אבחון גנטי קדם הריוני של בני זוג העומדים להינשא, ניתן לבצע אבחון גנטי בזמן הריון של העובר ולהחליט לגבי המשך ההריון. בעצם עם לידתו התינוק יכול לקבל תעודת זהות גנטית, חלקית לפחות, אשר תלווה אותו לאורך כל החיים.

הסקרנות והדאגה הביאו אותי להיות בעל תעודת זהות של "חולה גושה". למרות שאינני זקוק לטיפול תעודת זהות זו הפכה אותי לנחות בחלק מזכויותיי כתושב בארץ ואולי גם בעולם. אחת הדוגמאות היא קיפוח בנושא של ביטוח רפואי משלים. מעצם היותי מאובחן כ"חולה גושה" אינני יכול ליהנות מביטוח סיעודי. נכון הדבר שלמבטח זכות להחליט את מי הוא יבטח ועל אילו סעיפים, אך במקרה שלי שהמחלה איננה מהווה מגבלה ויתכן לא תהווה מגבלה כל ימי חיי, עצם היותי בעל שני גנים אלה הופך אותי לנחות מאזרחים אחרים שאולי הם במצבי ("חולי גושה") אך לא יודעים על כך היות ולא אובחנו.

המבטח החליט בצורה גורפת לא לכסות סעיף זה לכל חולי הגושה למרות שאין הוכחות, בעידן הטיפול האנזימי, לכך שחולי הגושה יסבלו יותר מבעיות סיעודיות מאשר יתר האוכלוסייה.

זו רק דוגמא אחת שנובעת, כנראה, מחוסר ידע של המבטח אבל, האם זו הדוגמא היחידה? האם יש מקום לעשות משהו בנושא? הזמן יגיד את שלו. בנושא של ביטוח מושלם, לדעתי, יש מקום לסעון על קיפוח גנטי ולתבוע כיסוי מלא של הביטוח לפחות לאלה אשר אינם סובלים מהמחלה ואינם מקבלים טיפול.

לקוראינו, אם נתקלתם בפציה דומה אנא פנו לצמותה פכתה לת"ד או התקשרו  
למשרדי הצמותה, אנו מנסים לפדוק את הנושא מפחינה משפטיה.