



מחלת הנטינגטון

חוברת מידע

תודות

הוצאת החוברת התאפשרה הודות לסיועם בהתנדבות של:
ד"ר נירה דנגור, יושבת ראש עמותת הנטינגטון בישראל (ע"ר)

פרופ' ניר גלעד; מנהל המחלקה הגנירולוגית והיחידה להפרעות תנועה
במרכז הרפואי על שם סוראסקי תל-אביב

פרופ' משה פרידמן, המכון לגנטיקה על שם דנה גרטנר
במרכז הרפואי על שם שיבא תל השומר

פרופ' צבי בורוכוביץ מכון שמעון וינטר לגנטיקה של האדם במרכז הרפואי בני ציון חיפה.

אורנה מור, אחות אחראית ומתאמת - היחידה להפרעות תנועה במרכז הרפואי תל אביב

רחל ניסני בן כהן, המכון ליעוץ גנטי, קפלן, רחובות

ד"ר עופר סדן, המעבדה לחקר מדעי המוח, מכון פלנשטיין, מרכז רפואי רבין

הפקת החוברת התאפשרה הודות לתרומה הנדיבה של בית חולים משכנות זהב, חדרה

חשבון הבנק לתרומות לעמותה

ח-ן מספר 608950/00, סניף כיכר רבין, 816, תל אביב
בנק לאומי לישראל

מהדורה 2

המהדורה הראשונה הופקה בחסותו של נג"ל יורם כהן (1998/99) רוטרי ישראל וכתרומת מועדון רוטרי כרמל, נ"ל
עמי ליפינסקי - יושב ראש אפיק הקהילה (1998/99)



דבר יושבת ראש העמותה

לראשונה בישראל מוגשת לך בזאת חוברת, המתארת מחלה נויורולוגית תורשתית ונדירה, בשם מחלת הנטינגטון.

מטרתה של החוברת לעורר מודעות בקרב הציבור ובקרב אנשי מקצוע למאפייני המחלה ומיוחדותה, והשפעותיה הקשות הן על החולים בה והן על משפחתם הקרובה והרחוקה. לבני המשפחה ולמלווים אותם במערכות הבריאות והרווחה, תסייע החוברת בהשגת מידע על גורמים מטפלים, ארגונים וגופים, שאליהם ניתן לפנות לשם קבלת תמיכה וייעוץ. יש לקוות, שפרסומה יפחית את מעטה הסודיות, החרדה והדעות הקדומות שכה שכיחים כלפי חולי הנטינגטון, ויסייע בפיתוח שירותים לשיפור איכות חייהם וחיי בני משפחתם.

ראשית דבר

בשנת 1979, כעובדת סוציאלית צעירה, נפגשתי לראשונה עם משפחה שבה היה סוד משפחת קשה, המרמז על מחלה מסתורית ונדירה הקיימת בה מזה מספר דורות. לא חלפו חודשים ספורים וניתנה האבחנה למחלה הקשה - מחלת הנטינגטון (בימים ההם כונתה המחלה מחלתית הנטינגטון - Huntington Chorea). משמעותה של האבחנה נפלה על המשפחה כרעם ביום בהיר. עולמה חרב והיא נעטפה בתחושה כבדה של יתמות ובדידות. בעזרת גברת מרג'ורי גטרי מארצות הברית, "גילינו" שיש רופא בישראל המתמחה במחלה - פרופ' גודמן ז"ל, שעבד אז במכון לגנטיקה בתל השומר. מאז ועד לפטירתו ב-1989 היה הוא לכל החולים במחלה ומשפחותיהם, רופא ויועץ, אדם וחבר. בסיועו, יצאנו ממצב של בדידות וניכור, ונקמו הקשרים הראשונים עם שותפים לגורל בישראל ובעולם. דרך מיוסרת ורבת מכאובים עברנו ביחד (החולים, המשפחות) מאז.

בדרך זו ניתן לסמן מספר ציוני דרך:

- כאז, כן עתה, שכיחותה של מחלת הנטינגטון בישראל אינה ידועה. שכיחות המחלה בעולם המערבי היא 1:10000-1:20000.
- 1985 - הקמת קבוצת תמיכה למשפחות חולי הנטינגטון (HD) בישראל
- 1989 - פרופ' גודמן נפטר. פרופ' בורוכוביץ מהמרכז הרפואי בני ציון בחיפה ופרופ' משה פרידמן מתל השומר מקבלים על עצמם ללוות את החולים בארץ.
- 1993 - החל תהליך הייעוץ הגנטי של זיהוי הסמן (marker) של הגן הנושא את המחלה ובסמוך לכך זיהוי הגן עצמו. תהליכים אלה תורמים להעלאת המודעות למחלה ואבחנתה המדויקת. מספר החולים המזוהים בארץ גדל מאז בהתמדה.
- העלייה של שנות ה-90 מחבר העמים מביאה עמה גל של משפחות חדשות של חולי הנטינגטון.
- ב-1995 הוקם ארגון אית"ן - איגוד ישראלי לתסמונות נדירות. קבוצת חולי הנטינגטון התקבלה כחברה בארגון ופעלה לקידומו.
- ב-1996 בחסות המחלקה הנוירולוגית במרכז הרפואי תל אביב שבניהול פרופ' קורצ'ין, נפתחה יחידה להפרעות תנועה בניהולו של פרופ' ניר גלעדי, שבמסגרתה מתקיימת מרפאה ארצית לחולי הנטינגטון. המרפאה פועלת בגישה רב-תחומית ורב-מקצועית לשימור עצמאותו ולשיפור איכות החיים של החולה ומשפחתו.
- 1997 - לראשונה בישראל מוקרנת בטלוויזיה תוכנית העוסקת בחיים בצל מחלת הנטינגטון.
- 2006 - הקמת אתר באינטרנט של העמותה ופתיחת קבוצת תמיכה לצעירים, בני משפחה בסיכון.

למעלה מעשרים שנה חלפו. לאט, אך בהתמדה, נפרסת רשת של עזרה הדדית ותמיכה בין בני המשפחות עצמם, אשר נרתמים בכל פעם מחדש לסייע לאחים לגורל. במקביל, נולד גרעין קטן אך ייחודי של אנשי מקצוע ומומחים המתמסרים לטיפול וחקר המחלה והשלכותיה, ובכך תורמים לשיפור הידע והמודעות לצרכיהם של החולים ובני משפחותיהם. חוברת זו היא צעד קטן נוסף לקידום המודעות של הציבור למחלת הנטינגטון והשלכותיה.

תודתנו העמוקה לכל התורמים להוצאתה: כתבי ועורכי החוברת - וכמובן לכל המשפחה הקטנה והמיוחדת של חולי הנטינגטון בישראל.

ד"ר נירה דנגור



מהי מחלת הנטינגטון?

מחלת הנטינגטון היא מחלה ניוונית, תורשתית ופרוגרסיבית הנגרמת ממוות של תאים במוח. החולים לוקים גם בדמנציה ובאובדן זיכרון. היארעות המחלה משתנה בין אזורים שונים בעולם, במערב השכיחות המקובלת היא 5-8 לכל 100,000 אנשים. היא מתבטאת בראש ובראשונה בליקוי תנועתי בשם כוריאה, כלומר תנועות לא רצוניות המזכירות מחול. המחלה תוארה לראשונה בשנת 1872 על ידי רופא מניו יורק בשם ג'ורג' הנטינגטון, ולכן שמה המלא בעברית הוא מחולית הנטינגטון, אם כי היא נפוצה יותר בשם מחלת הנטינגטון או תסמונת הנטינגטון.

גנטיקה

המחלה מועברת בתורשה דומיננטית עם חדירות חלקית, כלומר מספיק אלל (Allele) אחד של הגן הפגום על מנת שהמחלה תתבטא באדם הנושא את הגן הפגום. חדירות חלקית משמעה, שלא כל אדם, הנושא את הגנוטיפ, הגורם למחלה, יבטא אותה. למעשה, זו המחלה הידועה היחידה שהיא דומיננטית באמת, כלומר, אין כל הבדל בין נשא של עותק אחד פגום, לבין נשא של שני עותקים פגומים. הגן הפגום נמצא על כרומוזום 4, ומקודד לחלבון בשם הנטינגטין. זהו חלבון במשקל 350 קילודלטון הפעיל בציטופלסמת ניורונים במוח. הפגם גורם להצטברות של החלבון, והצטברות זו מובילה למוות התא. הפגם הגנטי הוא הכפלה של שלושה נוקלאוטידים (CAG) וחזרתם פעם אחר פעם באזור המקודד לחלבון של הגן. צירוף הנוקלאוטידים הזה מקודד את חומצת האמינו גלוטמין. 9-35 חזרות של הרצף מוגדרות כמצב נורמאלי. 36-39 חזרות יגרמו למצב של ביטוי מחלה חלקי (רק חלק מהתסמינים יופיעו), 40-60 חזרות יגרמו להופעה הרגילה של המחלה (בגיל מבוגר), 60-121 חזרות יגרמו להופעת המחלה בילדות, בצורתה הקשה ביותר. כדרך של מחלות הנגרמות מחזרה טרי-נוקלאוטידית, מחלת הנטינגטון מראה תופעה של ציפייה (Anticipation), כלומר החמרה של המחלה עם התקדמות הדורות בעקבות התווספות של עוד ועוד חזרות. החמרה זו מתרחשת בעיקר כאשר המחלה מורשת מאב.

פתופיזיולוגיה ואבחנה

רצף החלבון הראשוני, המקודד על ידי הגן, מכיל בתוכו את חומצת האמינו גלוטמין מס' רב של פעמים, כתוצאה מהפגם הגנטי. רצף זה של חומצות האמינו גורם להפרעה בהתקפלותו התקינה של החלבון לצורתו הנכונה, ולכן הוא יורד בחיתוך פרוטאוליטי כחלק מהכנת החלבון לצורתו הסופית. ככל הנראה הגורם למחלה הוא הצטברותם של שיריירי אלה של רצפי הגלוטמין במוח בצברים (אגרגטים), אך המנגנון המדויק של הרס התאים במחלה אינו ברור. כיום יש ראיות לכיוון של נזק פיזי ישיר של החלבון לממברנת התא, פגיעה בשינוע של מיטוכונדריה בתוך התא ופגיעה בחלבונים אחרים בתא.

מחלת הנטינגטון היא מחלה של גרעיני הבסיס במוח. במוח החולה ניתן לראות התנוונות (אטרופיה) של גרעין ה-Caudate (בעל הזנב) בעיקר אך גם של גרעין ה-Putamen (קליפה) ושל הקורטקס. בבדיקה ביוכימית ניתן לראות ירידה משמעותית של מעבירים עצביים רבים, בעיקר אצטיל-כולין ו-GABA. מצב זה גורם ליתר פעילות של דופמין בגרעיני הבסיס ובעקבות כך יתר גירוי של הקורטקס התנועתי על ידי התלמוס. במובן זה מחלת הנטינגטון היא היפוכה של מחלת פרקינסון, הנגרמת מניוון תאים מפרשיי דופמין ויתר פעילות של אצטיל-כולין ובעקבות כך GABA.

האבחנה אם כן, נעשית בשתי דרכים:

היסטוריה משפחתית חיובית עם התייחסות לסימפטומים הקליניים ועם תצלום MRI של המוח המראה פגיעות באזורים שצוינו לעיל, וכן בדיקה גנטית חיובית לחזרות רבות על הגן הרלוונטי.

תסמינים

התסמינים מופיעים לראשונה בדרך כלל בעשור הרביעי לחיים, גיל 35 ואילך (על ההשלכות של עובדה זו מבחינת ביואתיקה, ראה בהמשך). ההופעה ההתחלתית היא של שינויים מנטליים (עצבנות, עצבות, דיכאון) או של תנועות לא רצוניות של הפנים והגוף. ב-5% לערך מהחולים מספר החזרות הוא גדול והמחלה מופיעה אצלם לפני גיל 20, בחולים אלה ההופעה ההתחלתית היא בדרך-כלל של קשיון שרירים.

המחלה מתקדמת לאט אך ללא הפסקה. תוחלת החיים היא 15-20 שנים לאחר הופעת התסמינים הראשונים. עם הזמן התסמינים מחריפים: התנועה הלא רצונית מחמירה ועוברת מהפנים והאצבעות לגוף כולו, מופיע שיטיון, בעיות זיכרון קשות, קושי בדיבור, הדיכאון מחריף. בהמשך אף היציבה נפגמת והחולים הופכים מרותקים למיטה. המוות נגרם בסופו של דבר מסיבות שאינן נובעות מהפגם הגנטי המקורי, כשל לבבי, דלקת ריאות חריפה, תזונה לקויה וכו'.

רוב החולים מכירים את סימני המחלה מהחיים בצל הורה או קרובי משפחה אחרים אשר לקו במחלה. בשל התורשה הדומיננטית, ילדי החולים עלולים להיות נשאי הגן ונמצאים בסיכון לפתח את המחלה. הכרת המחלה, סימניה, התקדמותה הבלתי נמנעת והפוטנציאל התורשתי שלה מהווים מעמסה נפשית כבדה על החולה ובני משפחתו.

תסמינים תנועתיים

התסמין המוכר והבלט הוא תנועות לא רצוניות הנקראות כוראה (ריקוד ביונית). התנועות הלא רצוניות בגפיים, בצוואר ובפנים מפריעות בתפקודים היום-יומיים הפשוטים ביותר. בשלבים המתקדמים של המחלה הכוראה נעלמת והחולים הופכים סיעודיים, מרותקים למיטה עם נוקשות שרירים ועיוותים של המפרקים. בנוסף יכולים להופיע הפרעה בשיווי המשקל, עווית שרירים (דיסטוניה), קפיצות לא רצוניות בגפיים (מיוקלונוס) וטיקים.

תסמינים פסיכיאטרים

לעיתים הפרעות ההתנהגות הן הביטוי הראשון למחלה. הפרעות ההתנהגות ומצב הרוח המתוארים הם: חרדה, חוסר מנוחה, אפתיה, הסתגרות או הימנעות מקשרים חברתיים, התנהגות חסרת מעצורים, התקפי זעם ועיונות כלפי הסביבה הקרובה. נטייה לדיכאון, מחשבות שוא, חדשנות, הזיות והפרעות בהתנהגות המינית. שינוי באישיות והתנהגות א-סוציאלית, אי ציות לחוק, וכן נטייה להתמכרויות לאלכוהול או סמים ושכיחה יותר בקרב חולי הנטינגטון ולעיתים מהווה סימן ראשון להתפתחות המחלה. במקרים נדירים הביטוי הראשון למחלה הוא פסיכזה סוערת המובילה לאשפוז בבית חולים פסיכיאטרי.

תסמינים קוגניטיביים

שינויים קוגניטיביים כמו אובדן זיכרון לטווח קצר, שיפוט לקוי, ירידה ביכולת הריכוז וקושי ברכישת מידע חדש ניתן לאבחן בעזרת מבחנים נוירו פסיכולוגיים. ההפרעה הקוגניטיבית פוגעת בתחילה ביכולת החולה לעבוד, ובהמשך פוגעת ביכולתו לדאוג לצרכיו הבסיסיים. עם התקדמות המחלה זו

הסיבה העיקרית לאשפוז החולה במוסד סיעודי. השינויים באישיות, בעיות בהתנהגות והשינויים הקוגניטיביים גורמים לרבים מהחולים קשיים בעבודה ובחיי הזוגיות. על רקע השינויים בהתנהגות והירידה התפקודית, חלק מהחולים מתגרשים בשלבי המחלה השונים או מפוטרם מעבודתם בשלבי מחלה מוקדמים.

גנטיקה

בשנים האחרונות חלה התקדמות רבה בהבנת מחלת הנטינגטון. פריצת הדרך העיקרית היתה גילוי הגן למחלה בשנת 1993. גילוי הגן תרם ליכולת לאבחן בצורה מדויקת את המחלה ולאתר בני משפחה הנושאים את הגן שעדיין לא ניכרים בהם סימני המחלה. מחלת הנטינגטון היא מחלה תורשתית אוטוזומלית דומיננטית. כל ילד של הורה חולה נמצא בסיכון של 50% לרשת את הגן הפגוע.

הפגם הגנטי במחלת הנטינגטון הוא הארכה של מקטע DNA בכרומוזום 4, בו באופן תקין יש עד 36 חזרות של רצפי חומצות הגרעין CAG – Cytosine Adenine Guanidine. תיתכן הארכה של מספר הרצפים מדור לדור, עם הקדמה של גיל הופעת המחלה והחמרה של הסימפטומים ככל שמספר הרצפים גדול יותר.

בישראל ניתן היום לבדוק כל בוגר החשוד כחולה הנטינגטון והבדיקה ממומנת על ידי קופות החולים. בארץ לא מבצעים על פי חוק בדיקה גנטית בילדים בריאים מתחת לגיל 18, אלא אם הופיעו סימנים קליניים החשודים כקשורים למחלה, או לפי צו של בית המשפט לעניני משפחה.

ייעוץ גנטי במחלת הנטינגטון

(נכתב ע"י גב' רחל ינסי-בן כהן, יועצת גנטית במכון לייעוץ גנטי, בי"ח קפלן, רחובות)

מחלת הנטינגטון היא מחלה גנטית המועברת בתורשה אוטוזומלית דומיננטית. ייעוץ גנטי מומלץ לכל בן משפחה בה ידוע על מחלת הנטינגטון. בייעוץ הגנטי דנים בהיסטוריה הרפואית של המחלה במשפחה. על פי הנתונים המתקבלים מוערך הסיכון הסטטיסטי של המתייעץ להיות או לא להיות נשא של המוטציה. כמו כן דנים בהשלכות של ההחלטה להיבדק לנשאות או בהשלכות של ההחלטה לזוותר על הבדיקה. הייעוץ מאפשר דיון והתלבטות עם צוות מקצועי לפני קבלת ההחלטה. זהו בד"כ תהליך מתמשך הכולל מספר פגישות. ביצוע בדיקה גנטית כרוך בחתימה על "הסכמה מדעת" ומחייב יעוץ גנטי מקדים עפ"י חוק.

אבחון טרום לידתי במחלת הנטינגטון

מאחר והגן למחלה ידוע וניתן לבדיקה, קיימות מספר אפשרויות לאבחון במועד הפרייון. האבחון מאפשר לבני הזוג להחליט אם ברצונם ללדת ילדים ללא נשאות של הגן הפגוע כדי לבדוק את העובר יש צורך בידע על המוטציה במשפחה. אולם, ניתן לבדוק את העובר גם ללא בדיקה מוקדמת של ההורה במידה ואינו מעוניין לדעת מהו הסטאטוס הגנטי שלו.

קיימות מספר טכניקות לבדיקה:

בדיקת סיסי השלייה נערכת בשבועות 11-13 להריון. בדיקת מי שפיר נערכת בין השבוע ה-16 ל-20. ניתן בבדיקות אילו להפיק DNA של העובר ולבדוק את מספר החזרות של שלושת הבסיסים (CAG) בגן. בטכניקה המורכבת של איבחן טרום השרשתי (P.G.D) העוברים מתקבלים בתהליך של הפריה חוץ גופית. כאשר העובר מגיע לגודל של 8 תאים נלקח תא אחד מכל עובר ונבדק בבדיקה מולקולרית לזיהוי הגן למחלה. העוברים המוחזרים לרחם הם רק בעלי הגן התקין.

לצורך אבחון בהריון או תהליך של PGD יש לפנות למכונים הגנטיים. הצוות במכון ייתן לכם את המידע הדרוש, יעזור בבחירת הטכניקה המתאימה וילוה אתכם לאורך כל התהליך האבחון.

כדי להגיע ליעוץ גנטי כללי, לאבחון כהכנה להריון או במועד ההריון יש להצטייד בהפניה מרופא מטפל או רופא נשים (או כל רופא אחר).

מומלץ לפנות אל המכון הגנטי הקרוב אליכם. היועצים הגנטיים ידאגו להפנות אתכם לטיפול ובדיקות וילו אתכם בתהליך.

לייעוץ יש להגיע עם טופס התחייבות מהקופה ועל פי הנחיות של המכון אליו תגיעו.

לנוחיותכם רשימת המכונים הגנטיים:

מאיר, כפר סבא - 09-7472540	ברזילי, אשקלון - 08-6745456/597
אסף הרופא, צריפין - 08-9779617	העמק, עפולה - 04-6495446
רמבם, חיפה - 04-8542604/456	קפלן, רחובות - 08-9441384
סורוקה, באר שבע - 08-6400749	שיבא, תל השומר - 03-5303060 איכילוב,
בילינסון, פתח תקוה - 03-9377659	תל אביב - 03-6974704
ולפסון, חולון - 03-5028536	הדסה עין כרם, י"ם - 02-6776995
בני ציון, חיפה - 04-8359459	שערי צדק, י"ם - 02-6666035
נהריה - 04-9107493	

לקופות חולים מאוחדת, מכבי ולאומית יועצים גנטיים המקבלים במסגרת הקופה.

טיפול

הטיפול בחולי הנטינגטון הוא סימפטומטי בלבד ואמור להקל על התפקוד. קיימות אפשרויות טיפול תרופתיות בתסמיני המחלה המשפרות את תפקודו של החולה ובמידה ניכרת את איכות חיי החולה ומשפחתו.

כיום קיים טיפול יעיל בכוראה ובתנועות הלא-רצוניות: Tetrabenazine - תרופה זו מורידה את כמות הדופמין בסינפסה ונמצאה כיעילה מאוד בהפחתת התנועות הלא-רצוניות. תרופה זו מאושרת לשימוש בארץ ומסופקת על ידי כל קופות החולים לפי המלצת נוירולוג.

תרופות אחרות המפחיתות כוראה הן תרופות נוירולפטיות החוסמות את הקולטן לדופמין. במקרים אלה עדיף להשתמש בתרופות נוירולפטיות-אטיפיות כדי להקטין את הסיכון להתפתחות תסמינים פרקינסונים כתופעת לוואי.

טיפול נוירולפטי יעיל גם כנגד התסמינים הפסיכיאטריים, כדוגמת הזיות ומחשבות שוא. טיפול אנטי דיכאוני מקובל בכל מקרה של התפתחות דיכאון או הופעת מחשבות אובדניות. התרופות נוגדות הדיכאון יעילות ומומלצות לשימוש ברוב שלבי המחלה. להפרעה הקוגניטיבית במחלת הנטינגטון אין בנמצא כיום טיפול תרופתי יעיל.

במקביל לטיפול התרופתי, התערבות והכוונה נכונה יכולה לשפר את איכות חיי החולה ואף להאריך. בהקשר זה יש לשים לב לירידה במשקל האופיינית למחלה ושלעתים מעידה על החמרה במחלה. החולה מאבד ממשקלו במהלך המחלה, לעתים מסיבות ברורות: דיכאון וירידה בתיאבון, הפרעה

בבליעה, אך לעתים קיימת ירידה במשקל שאינה מוסברת ונמצא קשר בין קצב התקדמות המחלה ובין היכולת לשמור על המשקל. לכן רצוי שהטיפול בחולה הנטינגטון יכלול תזונה עשירה בקלוריות. בנוסף, יש לשים דגש מיוחד להפרעות בליעה ודיבור. הפרעה בבליעה היא גורם סיכון להשתנתקות, לשאיפת מזון לתוך קנה הנשימה והריאות ולהתפתחות דלקות ריאה המסכנות את חיי החולה. מכאן ששיפור יכולת הבליעה עם מעקב וייעוץ תזונתי יכולים לעזור לחולה בשמירה על משקלו ובכך לשפר את מצבו הרפואי.

לאחרונה נמצא גם כי תוספי מזון שונים, בעיקר שמן דגים העשיר באומגה 3, עשויים להיות יעילים בטיפול במחלה.

התנועות הלא רצוניות ופגיעה במנגנוני שיווי המשקל חושפת את חולה הנטינגטון לנפילות, חבלות ותאונות. שימוש באמצעי זהירות כדוגמת הליכון ו/או השגחה ותמיכה על ידי מלווה חשובים למניעת נפילות ותאונות.

הכוונת החולה לביצוע פעילות גופנית יום-יומית משפרת את יכולתו המוטורית ובמיוחד את הניידות. שילוב פיסיותראפיה וריפוי בעיסוק לאורך כל שנות המחלה מאפשר לשמר תפקוד ולשפר את חיי החולה ומשפחתו.

בכל שלבי המחלה זקוקים החולה ומשפחתו לייעוץ לגבי הזכויות הסוציאליות וההתארגנות מול הרשויות (ביטוח לאומי, קופ"ח ועוד), וכן לתמיכה נפשית ועזרה בהתמודדות עם ההיבטים המורכבים של המחלה.

במרכז הרפואי תל אביב קיימת מרפאה רב מקצועית המתמחה באבחון וטיפול במחלת הנטינגטון. צוות המרפאה כולל רופאים נוירולוגיים ופסיכיאטריים, אחות מתאמת, עובדת סוציאלית, מרפאה בדיבור ובבליעה, פיסיותרפיסטיים וסקסולוגית. הצוות מלווה ותומך בחולה ובבני משפחתו לאורך הרצף הטיפולי בבית, בקהילה ובמסגרות האשפוז.

מחלת הנטינגטון והשפעתה על המערכת המשפחתית

מחלת הנטינגטון היא למעשה מחלה של המשפחה כולה - הראשונית והרחבה. בגלל הסיכון הגבוה לרשת את המחלה והעברתה מדור לדור, היא מטילה צל מאיים על חייהם של הורים, אחים, בני זוג, ילדים ונכדים. בגלל אופייה הפרוגרסיבי של המחלה המלווה באובדנים מתמשכים ומקיפים, יש בכוחה לשנות את מערכת החיים השלמה של המשפחה.

ראשונים לשלם את מחירה הם ההורים ובני הזוג. "העלויות" הן גבוהות בגלל מספר סיבות:

■ כידוע, עלולה המחלה להתבטא בראש ובראשונה בשינויים באישיות ובהתנהגות של האדם, לכן, לא פעם, המשפחה מיטלטלת בין מומחים מתחום בריאות הנפש המטפלים באדם כאילו הוא חולה נפש. מספר לא קטן של אנשים מאושפז ומטופל על פי אבחנה זו, עד (ואם) שמתבררת המציאות לאשורה.

■ אדם החולה תקופה ארוכה הופך לאחר, לזר ומנוכר. אין זה בן הזוג או הילד שהיכרנו, אלא אדם החי במשפחה והופך לנגד עינינו לאחר, לשבר כלי וצל של עצמו. מתחיל תהליך של אבל ופרידה מהאדם שהיה, והסתגלות בלתי פוסקת לאובדן יכולות וכישורים, תפקודים ותפקידים בבית ובחברה.

■ ההורה או בן/בת הזוג הבריאה/ה, נושאים בעול כפול - טיפול בכל המשימות היומיומיות והמשפחתיות, ניהול משק בית והשגת מקורות הכנסה, ובמקביל טיפול באדם חולה שעול הטיפול היומיומי בו הוא כבד ושוחק.

- כאשר אחד ההורים הוא החולה - הוא הופך מהר מאוד לעוד "ילד" הזקוק לטיפול ומאבד את רוב המיומנות והתפקוד ההוריים.
- כמו מחלות כרוניות אחרות, מחלתו של בוגר במשפחה תורמת מחד לאובדן יכולת פרנסה והכנסה ומאידך לגידול בצרכים ובהוצאות. מצוקות וקשיים כלכליים והיעדר מקורות תמיכה קהילתיים מוסיפים לתחושת העומס והנטל.
- בדידות ובידוד חברתי, הניתקות מידידים ובני משפחה רחבה, קושי לצאת לפעילות פנאי וחברה מאפיינים את חיי המשפחה, בעיקר בשלבים בהם החולה זקוק לסיוע וטיפול צמודים.
- בגלל נדירותה של המחלה והיעדר מודעות רחבה לצרכי המשפחה, ישנם מקורות תמיכה קהילתיים מצומצמים, וחוסר ידע של אנשי מקצוע בתחום הרווחה והבריאות, כיצד ואיך לעזור.

מצוקה מיוחדת נובעת מהתחושה של הבוגרים במשפחה, שמבלי לדעת הם מעבירים מורשת קשה של סיכוי גבוה ללקות במחלה גם לילדיהם. זהו, אולי, העינוי המייסר יותר מכל. החרדה מפני מה שעלול לקרות.

ואכן, הסיכוי לשאת המחלה ואולי אף לחלות בה, נתפס על ידי בני המשפחה בסיכון כשק גדוש ברגשות של אי-ודאות, חרדה ואימה, לעיתים עד כדי שיתוק וחוסר יכולת לקבל החלטות בצמתים אישיים מרכזיים. הידיעה על קיומה של המחלה הוא צל שחור המאיים על חיי כולם בכל החוויות וההתנסויות היומיומיות.

לעיתים, דברים פעוטים וזניחים מקבלים העצמה כיוון שהם מעלים את החשש שהנה, הנה מתגלים הסימנים הראשונים למחלה. כך למשל, שכחה פעוטה, כלי שנופל מהיד, רעד ברגל או ביד עלולים לקבל משמעות מפחידה. קיים כל העת מעין צופה פנימי העומד על המשמרת ומתריע מפני הסכנה. רגשות אלו חריפים שבעתיים אצל אותם בנים/בנות שחיו וראו את המחלה אצל ההורה ועל כן מודעים למהלכה ולמשמעותה, ובדרך כלל גם יודעים שעדיין אין לה מרפא.

פיתוח מערכות תמיכה למשפחה וגיוס משאבים כספיים וחברתיים למענה, יאפשרו אולי לחלק מבני המשפחה לשמור על זכותם לחיים אישיים משלהם שהם מעבר לקונטקסט של המחלה, ואת מבלי לפגוע באיכות הטיפול ובהתמסרות לחולה עצמו.

להלן חלק מהבעיות והשאלות בהן נתקלים החולה ומשפחתו:

- חסר במידע על המחלה
- חסר במידע על שירותים וחכיות
- שירותי התאמת מחשב ועזרים לשימוש החולים, שירותי הסעות של חולים לבתי חולים (כמו למשל "עזר מציון, יד שרה ועוד).
- ביטוח לאומי: קצבת נכות, קצבת ניידות, שירותים מיוחדים, אבחנה במספרי האחחים שמקבלים והזכויות בכל היקף סיוע.
- נהלי אשפוז: מקומות אשפוז, מה הנוהל כשיש צורך באשפוז, נתונים על הקודים של משרד הבריאות.
- מחסור במידע על ויטמינים ותרופות נפוצות פסיכיאטריות ואחרות בשימוש אצל חולי הנטינגטון ומה השפעותיהם.
- מידע על אשפוז מוסדי ושירותי נופשון.
- קושי במציאת מענים לצרכים בסיסיים כמו טיפולי שיניים, נסיעות מיוחדות, מימון תרופות, טיטולים, פג וכו'.

- היעדר מסגרת יומית תעסוקתית.
- תחושת בידוד, בדידות, ניתוק ממשפחה וחברים הן של החולה והן של שאר בני המשפחה
- בני משפחה צעירים בסיכון - "ילדים הוריים", ילדים בסיכון שגדלים עם הורה חולה גרוש או פרוד, מצבי הזנחה, אלימות וחשיפה להפרעות התנהגות של ההורה החולה.
- מצוקה כלכלית וקושי לתת מענים לצרכים בסיסיים של החולה ושאר בני המשפחה.
- צמצא לתמיכה וקשר עם שותפים לגורל (חולים, בני זוג, צעירים בסיכון, הורים שמטפלים בבן חולה וכו').
- קשיי תקשורת עקב היעדר שפה.
- קשיים בזוגיות עקב המחלה + אספקטים פסיכיאטריים + אלימות פיזית או מילולית.
- התלבטות סביב הוצאה מהבית עקב החמרת מצב וצורך בגורם מקצועי מלווה.

התמודדות בני משפחה צעירים בסיכון

ההתמודדות עם המחלה לא נוגעת רק למי שהמחלה פרצה אצלו, היא נוגעת מאד גם לבני המשפחה המקיפים את החולה ובמיוחד לאלו הנמצאים בסיכון לחלות. חשש קיומי מהמחלה מלווה את בני המשפחה הצעירים מהרגע שנודע להם ההיבט התורשתי של המחלה. כדי להתמודד עם השאלות והחרדה מתקיימים מפגשים של בני משפחה בגילאי 15-40. במפגשים שואבים כוחות אחד מהשני, לומדים מניסיון החיים האחד של השני ומכניסים איזון, תקווה וכלים להתמודדות עם המצב. חלק מחברי הקבוצה נבדקו למחלה, חלק לא, חלק מטפלים בהורה חולה, חלק שכלו הורה, חלק אימצו לעצמם דרך חיים בריאה ומנסים להשתמש בידע המדעי הקיים היום להלחם ולהרחיק את המחלה. הניסיון המשותף הוא רב ותוצאות המפגש מחזקות מאוד את המשתתפים.

המפגשים מתקיימים אחת ל-3 חודשים, בד"כ באזור המרכז. כל מי שמתמודד עם הקשיים שהזכרו לעיל מוזמן להצטרף למפגשים של הקבוצה. כמות המשתתפים במפגש בד"כ נעה בין 6 ל-10 משתתפים.

בנוסף למפגשים, יכול כל בן משפחה לעשות למען עצמו ומשפחתו בדרכים מגוונות כמו פעילות גופנית, תזונה נכונה, השתתפות בפעילות חברתית קהילתית או התנדבותית, פעילות רוחנית והעשרת הנפש.

לפרטים על המפגשים ניתן ליצור קשר עם שחר 052-3645298, shahard@gmail.com

מחקר ופיתוח של תרופות וטיפולים - תקווה לעתיד וגם להווה

כיום יש עשרות רבות של חומרים וטכניקות שנמצאו במעבדה כבעלי פוטנציאל לשמש כתרופה או טיפול למחלה, מתוכן רבות נמצאות בפיתוח ומחקר. תקוותנו שבשנים הקרובות אחת או יותר תהיינה זמינות כטיפול שיכול לעכב את המחלה, למנוע אותה או אפילו להביא להיפיו של חולים. בזירת המחקר יש גופים חזקים ורציניים מאד שמתאמים בין גופי המחקר השונים בעולם, מממנים מחקרים, מפתחים כלים ותשתיות מחקר ודוחפים באופן רציני תרופות שבולטות ביכולת שלהן לעכב או לרפא את המחלה. הארגונים העיקריים הם CHDI שהיא הזרוע הביצועית של קרן HighQ ו-Huntington Study Group. קרן HighQ מפעילה רשתות של תקשורת ותאום בין החוקרים בעולם, לדוגמא רשת החוקרים האירופית EHDN מקשרת בין מאות חוקרים שפועלים בשיתוף פעולה בתחומי המחקר השונים.

איזה סוגי תרופות מפתחים ומחפשים?

כידוע המחלה פוגעת בתאי המוח. עם התקדמות המחקר לאחר מציאת הגן ב-1993 ועד היום התבהרו חלק מהתהליכים והנזקים התוך תאיים שהמחלה מייצרת. התגלו מספר מוקדים של נזק ברמת התא הבודד. המחקר מתאר השתלשלות של נזקים שנוצרים מהשלב בו הגן המוטנטי של המחלה מייצר חלבון פגוע, והחלבון הפגוע יוצר שרשרת של נזקים באזורים שונים בתא. ישנם מחקרים שונים ותרופות שונות בפיתוח למוקדים השונים. כל טיפול מנסה להביא לשיפור במצב של החולה דרך ריפוי אזור אחד או יותר. להלן רשימת קטגוריות של מחקר שבהם מפתחים טכניקות טיפול או תרופות. הקטגוריות מקבילות בד"כ לבעיות שהמחלה מייצרת.

- השתקת ביטוי הגן - RNAi
- נטרול החלבון הפגום - caspase 6
- מניעת צבירת נזקים ל-DNA
- הסרת הצטברויות של חלבונים
- נטרול מולקולות ברזל ורדיקלים
- הגדלת יכולת חידוש העצמאית של תאים במוח - עידוד יצור ב-BDNF ו/או GDNF
- חיזוק רמת האנרגיה בתא
- ביטול השפעת תמותה נגררת של תאים

לפירוט ומידע נוסף בנושא מחקרים ותרופות ניתן להכנס לאתר עמותת הנטינגטון בישראל בכתובת: www.huntington.org.il.

או לאתר הארגון הבינלאומי I.H.A בכתובת: www.huntington-assoc.com.

מידע שימושי בנושאי שירותים זכויות



מדריך זכויות נכים ומוגבלים בישראל (2003) בהוצאת המוסד לביטוח לאומי

המדריך מכיל מידע בסיסי על זכויות אנשים עם נכויות בביטוח הלאומי, במשרדי הממשלה (האוצר, השיכון, הבריאות, החינוך, המשפטים, הרווחה, הפנים, התחבורה והקליטה). כמו כן, כולל המדריך רשימת ארגונים למען נכויות שונות וכתובותיהם. בארץ פרוסים 22 סניפים ראשיים, 17 סניפי משנה ו-31 אשנבים שבהם ניתן לקבל מידע וטיפול בנושאי המוסד לביטוח לאומי. ניתן להשיג את המדריך בסניפים הראשיים ובסניפי המשנה של המוסד לביטוח לאומי. המשרד הראשי: שדרות וייצמן 13, ירושלים www.btl.gov.il 02-6709211.

בפנותן לסניף המוסד לביטוח לאומי באזור מגוריך, רצוי שתבדוק את זכאותך לאחת מהגמלאות והשירותים הבאים:



- קצבת ילד נכה (עד גיל 18) ■ קצבת נכות כללית (מעל גיל 18) ■ שירותי שיקום מקצועיים (גיל עבודה) ■ גמלת שירותים מיוחדים ■ גמלת ניידות ■ הבטחת הכנסה ■ קצבת סיעוד (גיל זקנה)

משרד הרווחה פועל באמצעות 280 מחלקות לשירותים חברתיים הנמצאות בכל אחת מהרשויות המקומיות. במחלקות לשירותים חברתיים לא ניתנות גמלאות אלא שירותים ועזרה פרטנית למשפחה על פי מבחני אמצעים ונזקקות שונים.

בפנותן למחלקה לשירותים חברתיים בדוק מספר אפשרויות:



- הפנייה למרכז יום לקשיש (לבני +60)
- הפנייה למפעל לתעסוקה מוגנת (18-65)
- הפנייה לתהליך יעוץ הדרכה ושיקום תעסוקתי (18-55)
- שירותי עזרה ביתית או טיפול אישי (רק במקרים של מצבי תלות בעזרת הזולת)
- הוצאה מחוץ לבית למסגרת חלופית (18-64)
- מינוי אפוטרופוס והגנה על חסרי ישע
- בעיות של אלימות במשפחה
- ייעוץ משפחתי

משרד הבריאות מפעיל את רוב שירותיו באמצעות קופות החולים השונות. שירותים אלה כוללים טיפול שוטף וייעוץ ברמה של קופת חולים מקומית והפנייה למרפאות שבהן יושבים מומחים ממקצועות שונים. כמו כן אחראי משרד הבריאות לסל מכשור עזר רפואי ושיקומי כמו כסא גלגלים, כסא שירותים, הליכון וכו'. מדובר בדרך כלל במימון חלקי הניתן על סמך פנייה אישית לאחת מחמש עשרה לשכות הבריאות המחוזיות. באתר משרד הבריאות מתפרסמת הרשימה המפורטת של מוסדות ומחלקות סיעודיות שאושרו על ידי המשרד לצורך אשפוז גריאטרי, כולל מחלקות לתשושי נפש ומוסדות בהם קיימות מחלקות סיעודיות לצעירים (2 בלבד בכל הארץ!!)

בארץ כ-300 מחלקות סיעודיות ומוסדות מוכרים לצורך אשפוז גריאטרי סיעודי מתמשך. משרד הבריאות פרסם נהלים הנוגעים לאופן עריכת חישוב הזכאות לאשפוז סיעודי ולגביית השתתפות המשפחה בעלות האשפוז. גם נוהל זה נמצא באתר המשרד באינטרנט. בגדול ניתן לציין שבחישוב עלות האשפוז נבדקות ההכנסות שיש לחולה עצמו (קצבאות, שכר, פנסיה, נכסים), לבן/ת זוג (כ"ל) ולבניו הבוגרים (הכנסות שוטפות בלבד). בהתאם לבדיקת הכנסות

המשפחה נקבע גם גובה השתתפות משרד הבריאות.

משרד הבריאות, שירותי בריאות הציבור, משרד ראשי: דוד המלך 20, ירושלים
טל': 02-6228888. בלשכות הבריאות המחוזית ניתן לקבל מידע אודות מקומות לאשפוז חולים
כרוניים. (כיום ישנם באופן קבוע מספר חולי הנטינגטון בבתי חולים פרטיים כמו משכנת ז'הב,
קרית שלמה, מרפא גנים או נאות הדסה. הפנייה ישירות למוסד או דרך לשכת הבריאות המחוזית.)

בית חולים משכנת ז'הב מקבל לאשפוז חוץ ביתי חולי הנטינגטון בכל גיל, תשושים או סיעודיים,
במימון משרד הבריאות או הרווחה. כמו כן, ניתן לקבל שרותי נופשון עבור חולי הנטינגטון. ניתן לשהות
יום אחד, מספר ימים או שבועות. הבסיס לתשלום הוא יומי או חודשי בהתאם לצורך של כל משפחה.
כדאי לברר עם קופת החולים בה הינכם מבטחים אם יש השתתפות של הקופה.
בדבר פרטים נוספים ניתן לטלפן ל: 04-6335949.

ארגוני מתנדבים מציעים קשת של שירותי תמיכה וסיוע לטיפול בבית באנשים עם נכויות ומחלות קשות:

יד שרה: השירותים ניתנים בדרך כלל חנים (תמורת פקדון) או בהשתתפות סמלית וכוללים:
השאלת ציוד רפואי ושיקומי, שירותי כביסה (רק בחלק מהסניפים), מוקדי מצוקה, בתי מלאכה
לתיקון מכשירים שיקומיים, הסעות בנכונות, ביקור בבתי חולים ובבתי גלמודים, ארוחות חמות ועוד.
סניף ראשי: שד' הרצל 124 ירושלים 02-6444666 או 6444 מכל טלפון או בכתובת:
info@yadsarah.org.il

עזר מציון: לארגון כשבעה סניפים מרכזיים. השרותים ניתנים בדרך כלל בחינם (תמורת פיקדון),
או בתשלום סמלי וכוללים: חיבור למוקד מצוקה, השאלת ציוד רפואי ושיקומי, הסעות לבתי חולים,
ארוחות חמות, שיעורי עזר וחונכות לילדים עם נכויות, השאלת ציוד עזר לתקשורת חלופית ועוד.

סניף ראשי: רח' אשל אברהם 16, בני ברק, טל: 03-5742742.

אשדוד: משפ' פרנק, אחיעזר 5/5, טל: 08-8535634, פקס: 08-8534245

אשקלון: ב"ח ברזילי, ההסתדרות 3, טל: 052-7678166

בני ברק - המרכז הארצי: רבינוב 5, טל: 03-6144444, פקס: 03-6144445

זיכרון יעקב: רמת צבי 829, טל: 04-6396194

ירושלים: ירמיהו 25, טל: 02-5374881, פקס: 02-5002111

תל אביב: המליץ 3, טל: 03-5257733, פקס: 03-5257010

תל השומר-בית חם: טל: 03-5354231, פקס: 03-5346719

איזיק ישראל - ארגון לתקשורת תומכת וחליפית, ת.ד. 104 פ"ת 49100,

טל: 02-5335136, פקס: 02-5340581, karnieliyc@bezeqint.net

אנוש - העמותה הישראלית לבריאות הנפש, רח' החרושת 3, ת.ד. 1593 רמת השרון, 47113

טל: 03-5400672, פקס: 03-5400474

בזכות - המרכז לזכויות אדם של אנשים עם מוגבלויות, ת.ד. 35401, ירושלים 91352,

טל: 02-6521308, פקס: 02-6521219, mail@bizchut.org.il

מטה מאבק הנכים - ארלוזורוב 93, ת"א 62098, טל: 03-6921681/3, פקס: 03-6921105

maavak@netvision.net.il

מילב"ת המרכז הישראלי לאביזרי עזר, מרכז השיקום, מרכז רפואי שיבא, תל השומר 52621,
טל: 03-5303739, פקס: 03-5357812, milbat@netvision.net.il

נגישות ישראל - מרכז שרונה, דרך השרון 21 ת.ד. 5171 כ"ס 44151,
טל: 057-7239239, פקס: 057-733377, aisrael@org

כתובות וגופים חיוניים

עמותת הנטינגטון בישראל (ע"ר מס' 580516763)

ד"ר נירה דנגור, יו"ר: רח' לובצקי 3, גדרה 70700, טלפקס: 08-8598573, niradn@012.net.il
אתר האינטרנט של העמותה: <http://www.huntington.org.il>.
אתר אינטרנט המיועד למשפחות ואנשי מקצוע המתמודדים עם מחלת הנטינגטון.
האתר מכיל מידע בעברית על דרכי התמודדות עם המחלה, עדכונים מתחום המחקר, ושירותים
הזמינים למשפחות.

המכון לגנטיקה על שם דנה גרטנר במרכז רפואי על שם שיבא תל השומר

פרופ' משה פרידמן: 03-5303060 פקס: 03-5302914

המרכז להפרעות תנועה במרכז רפואי על שם שיבא תל השומר

ד"ר שרון חסין: 03-5305864

מרכז רפואי תל אביב על שם סוראסקי

פרופ' ניר גלעדי, מנהל המחלקה הניורולוגית והיחידה להפרעות תנועה, וייצמן 6, תל אביב 64239
טל: 03-6974902 פקס: 03-6974911

מרכז רפואי בני ציון

פרופ' צבי בורכוביץ מנהל מכון שמעון וינטר לגנטיקה של האדם, גלומב 47 חיפה 33392
טל: 04-8359459 פקס: 04-8100939

המרכז הרפואי רבין

פרופ' רות חיימי ג'לדטן מרפאת עצבים, פתח תקווה
טל: 03-9378212 פקס: 03-9378220

המרפאה להפרעות תנועה, מרכז רפואי וולפסון, חולון

ד"ר אנקה מאריאטה
מי קבלה: ב', ד' בשעות 11:00-16:00 טל: 03-5028496, 03-5028787, פקס: 03-5028497
(בתיאום עם דר' אנקה, ניתן להגיע ללא התחייבות וללא תשלום)

מרפאת זיכרון, בי"ח אברבנאל

ד"ר דיאנה פליאקו, קרן קיימת 15, בת ים
טל: 03-5552620 או בנייד 050-6265648

