

נרקיס איבדה את אחיה לפני שנים רבות בעקבות מחלת ה-ALS שאובחנה אצלו לפני שנים רבות. לאחר שהחלו אצל נרקיס כאבי רגליים שלא פסקו היא החלה במעקב ובדיקות שלא העלו ממצא מיוחד עד שלפני שנתיים אובחנה גם היא במחלת ה-ALS כאן ביחידה למחלות נוירומוסקולריות. לפני כחצי שנה עברה בדיקה גנטית ונמצאה עם פגם גנטי בגן בשם SOD1.

פרופ' וויאן דרורי, מנהלת היחידה למחלות נוירומוסקולריות שמובילה מתן הטיפול בישראל מסבירה "מדובר בפריצת דרך טכנולוגית שהראתה במחקרים קליניים בחלק מהחולים בעלי הפגם הגנטי SOD1, האטה יפה בקצב ההחמרה של המחלה - תוצאה שהיא בשורה גדולה מאד ביחס מהטיפולים הדלים הקיימים כיום למחלה נוראית זו. חשוב לציין שמדובר בפריצת דרך טכנולוגית לא רק לחולים בעלי פגם SOD1 ספציפי זה, אלא גם לחולים אחרים, כיוון שעם אותה טכנולוגיה ניתן לפתח וליצור תרופות ספציפיות לפגמים בגנים נוספים".

מלבד נרקיס, קיבלו עד כה את התרופה שתי מטופלות נוספות במסגרת טיפול חמלה או מחקר כשהמרכז הרפואי איכילוב - ת"א הינו היחידי בישראל ובין הבודדים בעולם שנבחרו להעניק טיפול חדשני זה. "הטיפול הינו התקווה הראשונה שיש לחולים במחלה חשוכת מרפא זו ואני מאמינה כי בעוד 5-10 שנים נהיה מסוגלים למנוע או לדחות את הופעת המחלה בקרב הדור הבא של מטופלינו" מדגישה פרופ' דרורי.