

המחקר, החל מהחקר הגנטי והביוכימי וכלה בייצור התרופה והטיפול בה, בוצע כחלק מעבודת הדוקטורט של ד"ר יובל יוגב בהנחייתו של פרופ' אוהד בירק, ראש מעבדת המחקר ע"ש מוריס קאהן באוניברסיטת בן-גוריון ומנהל המכון הגנטי בסורוקה מרכז רפואי אוניברסיטאי. תרמו למחקר סטודנטים נוספים במעבדת פרופ' בירק ורופאים מסורוקה מרכז רפואי אוניברסיטאי.

ממצאי המחקר פורסמו בכתב העת היוקרתי של האקדמיה האמריקנית למדעים Proceedings of the National Academy of Sciences

סטטינים (statins) הינם תרופה מהנפוצות בעולם. התרופה משמשת להורדת כולסטרול, וניתנת לעשרות מיליוני בני אדם למניעת מחלות לב ושבץ. הסטטינים פועלים על ידי עיכוב אנזים בשם HMG CoA Reductase שאחראי על קצב ייצור הכולסטרול בכבד. בכ-20% מנוטלי התרופה מופיעות תופעות לוואי משמעותיות בשרירים, כאשר בכ-1% תופעות לוואי אלו קשות מאוד ולא חולפות עם הפסקת התרופה, ויכולות אף להחמיר עד כדי סכנת חיים. כיום, אין אף טיפול יעיל לחולים אלה.

במחקרגנטי, ביוכימי וקליני מורכב הוכיחו החוקרים שמחלת ניוון השרירים שגילו נובעת ממוטציה בגן המקודד לאנזים HMG CoA Reductase הגורמת לחוסר פעילות של האנזים – בדומה למנגנון הפעולה של סטטינים. המחלה התורשתית מתחילה בגיל 30 לערך עם כאבי שרירים, מחמירה עם השנים ומתדרדרת בסביבות גיל 50 לכדי חוסר יכולת להניע את הגפיים ואף לשיתוק שרירי הנשימה עד כדי צורך בהנשמה קבועה. בהעדר תרופה או דרך טיפול אחרת, מצב החולים מתדרדר עד כדי סכנת חיים.

בניסיון לרפא את החולים מהמחלה הנדירה, ייצרו החוקרים תרופה חדשה המכילה את התוצר הביוכימי של פעילות האנזים הפגום במחלה זו. Methylmevalonolactone, לאחר תהליך ארוך שכלל סינתזה של התרופה ותהליכי ניקוי קפדניים, במהלכו הוכח שהתרופה שייצרו לא גורמת נזק, קיבלו אישור חריג במסגרת 'טיפול חמלה' למתן התרופה לחולה במחלה שהיתה במצב סופני, ללא יכולת הפעלת שרירים ותחת הנשמה קבועה. זו הפעם הראשונה אי פעם בעולם שתרופה זו ניתנת לבני אדם.

"החולה מטופלת בתרופה שייצרנו מזה שנה וחצי ללא כל תופעות לוואי. לא רק שהתדרדרות במצבה פסקה, אלא שחל שיפור דרמטי: היא כבר מניעה היטב את הידיים והרגליים, מאכילה את הנכד שלה, ומסוגלת לנשום עצמונית לאורך שעות", הסביר פרופ' אוהד בירק, מוביל המחקר. "חולים נוספים במחלה זו, חלקם במצב סופני, ממתינים בימים אלו לאישור לטיפול." להערכת החוקרים ישנם בעולם עשרות וייתכן אף מאות חולים נוספים במחלה נדירה זו שיהנו מהטיפול מציל החיים.

בהמשך להצלחת הטיפול במחלה התורשתית הנדירה, המשיכו החוקרים ובדקו האם התרופה יכולה להוות פתרון גם לאותם 1% מנוטלי הסטטינים להם בעיות שרירים קשות ומתמשכות. ואכן, במודל של עכברים בו מתן סטטינים גרם בעיה בשרירים הדומה לזו שבבני אדם, הוכיחו החוקרים שהתרופה שייצרו יעילה מאוד גם בריפוי בעיית השרירים הנגרמת מנטילת סטטינים.

"התרופה שייצרנו לא ניתנה בעבר לבני אדם", ציין ד"ר יובל יוגב. "אנו צופים שימושים נוספים לתרופה זו גם מעבר לטיפול במחלת ניוון השרירים התורשתית ובתופעת הלוואי הקשה של טיפול בסטטינים".

מחקר זה (מס' 2034/18) נתמך על ידי הקרן הלאומית למדע.