

ד"ר שולמית שורץ מנהלת היחידה לטכנולוגיות מתקדמות בניתוחי רשתית ופרופ' דינה צור מנהלת המרכז למחלות ניווניות של הרשתית במערך העיניים באיכילוב מסבירות: "ניוון רשתית תורשתי נגרם על ידי מוטציות גנטיות המונעות ייצור של חלבון הנדרש לצורך ראייה. במקרה של גלילה מדובר במחלה המכונה 'רטיניטיס פיגמנטוזה' הגורמת כבר בגיל צעיר להפרעה בשדה הראייה, בראיית לילה ובהמשך גם בחדות הראייה עד עיוורון. בשנים האחרונות פותח טיפול גני ראשון למחלה נדירה ביותר שנגרמת על ידי מוטציה בגן "RPE65". הטיפול נרשם במשרד הבריאות להתוויה זו ונכנס לסל התרופות לאחר שאושר כבר קודם לכן בארה"ב ובאירופה, ואכן, גלילה אובחנה עם אותה מוטציה באותו גן נדיר".

הוריה של גלילה מתארים: "הרופאים הסבירו לנו שגלילה תצטרך לעבור ניתוח עם הזרקה של התרופה מתחת לרשתית בשתי עיניה על מנת שתוכל שוב לראות, חששנו מאוד, אך לא יכולנו לראות את המצב שבו גלילה המתוקה שלנו הגיעה אליו, שמנו את כל מבטחנו ברופאים המדהימים שנתנו לנו את התחושה שיעשו הכל על מנת שגלילה תחזור שוב לראות ולחיות כמו כל ילד אחר בגילה".

תחת ידיהם האמונות של צוות רופאי העיניים המיומן, בהובלת ד"ר שולמית שורץ, פרופ' דינה צור ופרופ' עדיאל ברק בוצעה לראשונה באיכילוב הפרוצדורה הייחודית במהלכה ניתן הטיפול בתרופה החדשנית בשם LUXTURNA המוזרקת במהלך הניתוח בכל עין בנפרד ובאופן חד פעמי ישירות אל מתחת לרשתית ומאפשרת העברה של עותק תקין של הגן RPE65 לתאי הרשתית, בכדי שיוכלו לייצר את החלבון החסר הדרוש למעגל הראייה.

השבוע, הגיעה גלילה עם הוריה לבדיקת ביקורת לאחר הניתוחים בשתי העיניים והבדיקות הראו שיפור בתפקוד הראייה, לדברי רופאי העיניים: "מצבה צפוי ללכת ולהשתפר עם הזמן ואנו צופים שגלילה תצליח לבצע משימות יומיומיות באופן עצמאי יותר, שלא יכלה לעשות לפני הטיפול".

פרופ' חגית בריס פלדמן מנהלת המכון הגנטי וד"ר דפנה מרום, סגנית מנהלת המכון ומרכזת תחום גנטיקה בילדים כאן באיכילוב מסבירות: "בדיקות גנטיות זמינות עבור חולים עם ניוון רשתית תורשתי והן חשובות כדי לזהות את הגן הפגום הגורם למחלה. מציאת הגן יכולה להוביל לטיפול במחלה, כמו במקרה של גלילה או לאפשר השתתפות במחקרים חדשניים עתידיים".