

ד"ר פנינה פונגר, מנהלת תחום נירוגנטיקה מבוגרים כאן באיכילוב והרופאה המטפלת של שתי האחיות מסבירה: "אטקסיה מופיעה כתוצאה מהפרעות במוחון, הנמצא בחלקו האחורי של המוח, וגורמת לקשיים בוויסות עדין של תנועה. מטופלים הסובלים מאטקסיה מתלוננים בעיקר על קושי בשמירת שיווי משקל בזמן הליכה, עמידה ואף ישיבה, תיאום תנועות ידיים, קושי במיקוד מבט, בדיבור ובבליעה.

אטקסיה הינה תסמונת נירולוגית, אחת ממגוון מחלות נדירות אשר חלקן בעלות בסיס גנטי תורשתי, אך גם יכולה להופיע בעקבות שבץ, מחלות נירודגנרטיביות, אוטואימוניות ואחרות. שכיחות משוערת של אטקסיה תורשתית בעולם הינה כ-1 ל-50,000 איש. השכיחה מבניהן הינה מחלת מג'דו ג'וסף או SCA3.

בישראל כל החולים במחלה זו הנשאים הבריאים והידועים, הינם ממוצא תימני.

לפני שלוש שנים, כאשר גילתה ליאור שהיא בהריון ראשון, ביצעה בדיקה גנטית בשל הרקע המשפחתי של אטקסיה. הבדיקה איבחנה אותה כנשאית. כיוון שהייתה בחודשים הראשונים להריונה היא מיהרה לבצע בדיקת סיסי שלייה כדי לוודא שהעובר אינו נשא של המחלה.

"הייתי מפוחדת מאוד עד לקבלת התשובה, לא רציתי שילדי יצטרך לחוות את מה שאני עברתי כילדה, למזלי, תוצאות הבדיקה הראו שהעובר לא נושא את גן המחלה והרגשתי הקלה עצומה."

ליאור מתפקדת תפקוד מלא וניכר שסימני המחלה אצלה התחלתיים, אך עדיין כאמא לשניים קטנטנים, המשימה לא קלה. כיוון שהמחלה מאופיינת בחוסר שיווי משקל, ליאור מוצאת עצמה לעיתים מרימה את התינוק ונתמכת ליד המיטה למקרה שתמעד ותיפול. "הייתי רוצה להביא עוד ילדים לעולם, אני מקווה שיהיו לי את הכוחות ושאוכל לחיות בשלום לצד המחלה הנוראית הזו", מוסיפה ליאור.

אחותה הגדולה של ליאור, יעל בת 45 נשואה + 3 ילדים, מספרת שלפני 17 שנה היא הייתה הנשאית הראשונה בעולם שהצליחה לקטוע את שרשרת העברת המחלה התורשתית למשפחתה באמצעות הליך הפרייה PGD וילדה זוג תאומים בריאים. "לאחר שנישאתי רציתי לעשות את הבדיקה הגנטית כדי לדעת אם אני נושאת את הגן, וכשהתבררתי שאני נשאית והבנתי את רוע הגזירה ידעתי שאעשה כל שבכוחי על מנת לעצור את המשכיות המחלה לילדיי. לצערי, אני עדיין מכירה באופן אישי אנשים עם רקע משפחתי של המחלה, שעד היום מעדיפים לטמון את ראשם בחול ולא לעשות את הבדיקה הפשוטה הזו שיכולה למנוע את התפשטותה ולהציל את דור ההמשך". המחלה אצל יעל החלה להתעורר לפני כשמונה שנים, אז הרגישה חוסר שיווי משקל בעת הליכתה, והיום היא מתקשה ללכת ללא תמיכה. "התמודדות היומיומית לא פשוטה עבורי, אני קמה בכל בוקר לעבודה ואומרת תודה על מה שיש לי, למחלה הזו אין תרופה שיכולה לרפא אותי, אבל אני יודעת שיש בידי את הכח לעצור את ההמשכיות שלה", מסכמת יעל.

ד"ר פונגר מוסיפה: "בדיקות גנטיות יכולות מאד לעזור בשלבים של תכנון משפחה כאשר האטקסיה הינה תורשתית. בנוסף, אנחנו מתמקדים בשיפור איכות החיים בקרב המתמודדים עם אטקסיה. לאחרונה קידמנו פיתוח מכשיר לביש אשר נועד לאמן אנשים עם אטקסיה לשנות את תבנית ההליכה על מנת למנוע נפילות ולשמר נייחות עצמאית. המחקר מבוסס על שת"פ מתמשך בין צוות מעבדת ההליכה באיכילוב בניהול פרופ' ג'ף האוסדורף ומהנדס הביומכניקה, פרופ' שול מאוניברסיטת ג'יא טונג בשאנגחאי, סין. לשמחתנו התוצאות הראשוניות מאד מבטיחות ואנו נמשיך בפיתוח אפיקי טיפול חדשניים. אני מאמינה שעם הזמן נוכל להביא עימנו בשורה למטופלים כמו יעל וליאור ולהפיח בהם תקווה."

לפרטים נוספים:

מרפאת האטקסיה פועלת בניהול ד"ר פנינה פונגר, רופאה מומחית לנורולוגיה וגנטיקה
רפואית peninap@tlvmc.gov.il
המרפאה פועלת במרכז להפרעות תנועה בניהול פרופ' רועי אלקלעי ופרופ' טניה גורוביץ.