

קרן אור למלאכיות הדממה

ניסוי בתרופה חדשה הראה שיפור במצבן
של חולות בתסמונת רט ונותן תקווה לחולות
ולבני משפחותיהן בכל העולם | ירון קלנר



לא היו שיפורים בהתנהגות הכי-לית, בחומרת המחלה ובהפסקות הנשימה, אומרת פרופ' בן זאב. "תסמונת רט נגרמת ממוטציה בגן כמות שגורמת לחוסר בחלבונים מסוימים. התרופה הזו מעודדת את ייצור החלבונים הללו כמות. זו הפעם הראשונה שלא ניתן טיפול רק לסימפטומים של המחלה אלא למקור שלה, וזה קריטי. המחקר נערך במשך חודשיים בלבד, כך שמצד אחד זה מפחית שנגרם שינוי במהירות כל כך גדולה, אבל מצד אחר, לא ניתן לדעת אם מדובר בשיפור גם בטווח

פת דמה. לאחר מכן מילאו ההורים והמטפלים של החולות שאלונים בנוגע לשיפור בפרמטרים שונים. התברר כי הקבוצה שלה ניתן המינון הגבוה ביותר השיגה את השיפור המשמעותי ביותר, וללא תופעות לוואי. "לא ביצעו לחולות בדיקות אובייקטיביות", מסבירה פרופ' בן זאב. "התוצאות התקבלו על ידי מילוי שאילונים להערכת ההשפעה. ההורים והרופאים הצביעו על שיפור בתפקוד המוטורי, בתפוקה הפיזי הכללי ובשלושת הפרמטרים החשובים ביותר שהמטפל קבע באופן סובייקטיבי. לעומת זאת,

האם יש תקווה חדשה ל"מלאכיות הדממה"? תרופה חדשה שנמצאת עדיין בשלבי ניסוי הצליחה לשפר את מצבן של חולות בתסמונת רט חשוכת המרפא.

תסמונת רט היא מחלה גנרלית נדירה שפוגעת בעיקר בבתות. 1 ל-10,000 לידות של בנות נולדת תינוקת הלוקה בתסמונת. בקרב בנים השכיחות נמוכה יותר והלוקים בתסמונת כלל לא שורדים. המחלה פוגעת באופן דרסטי בחיי החולות: היא גורמת להפסקות נשימה, לחוסר יכולת לשוט על הידיים, לחוסר יכולת לדבר, והן למעשה תלויות לחלוטין בסביבתן מכל הבחינות. עם זאת, כושרן השכלי לא נפגע כלל והן מבינות הכל. התרופה החדשה היא הראשונה שהשפיעה על מקור המחלה ולא רק על הסימפטומים, ואף שהיא עוד רחוקה מיישום בפועל, התוצאות הראשוניות מעוררות תקווה. "לא מדובר בפריצת דרך אך כן באבן דרך חשובה", מבהירה פרופ' ברוריה בן זאב, מנהלת היחידה לגנרליות של הילד במרכז הרפואי שיבא, המטפלת בחולות רט בישראל. "במחקר השתמשו בתרופה שלמעשה מיועדת לנפגעי ראש. לאחר שביצעו מחקר בטיחות, הסתיים לא-חרונה השלב השני של המחקר שבו השתתפו חולות בנות 16-45, והוא הראה שהיה שיפור בתפקוד בכמה פרמטרים".

הערכה סובייקטיבית

במחקר, שנערך באוניברסיטאות ביילור טקסס ואלבמה בארה"ב, השתתפו 53 חולות שקיבלו את התרופה פעמיים ביום. הנבדקות חולקו לשלוש קבוצות: בקבוצה הראשונה קיבלו הנבדקות 70 מ"ג לקילו; הקבוצה השנייה קיבלה מינון נמוך יותר, 35 מ"ג לקילו; ואילו הקבוצה השלישית קיבלה תרופת

פרופ' ברוריה בן זאב:
"ההורים והרופאים הצביעו על שיפור בתפקוד המוטורי, בתפוקה הפיזי הכללי ובשלושת הפרמטרים החשובים ביותר שהמטפל קבע באופן סובייקטיבי"

הארוך. המסקנה היא שיש לבצע מחקרים נוספים, גם בחולות צעירות יותר".

לעזור לבנות הבוגרות

בהודעה שפרסמה חברת Neuren, המייצרת את התרופה, צוטט פרופ' וולטר קאופמן, מומחה לגנרליות מבית הספר לרפואה באוניברסיטת הרווארד וראש תוכנית תסמונת רט בבית החולים לילדים בבוסטון, שאמר: "תוצאות הניסוי מבטיחות מאוד מבחינת הבטיחות והשיפור הקליני. זה היה מחקר מאתגר כי הגיל המבוגר יותר של הנבדקות ומשך המחקר הקצר אמורים להראות פחות שיפור. הממצאים מאפשרים טיפול מוצלח בקרב חולות מבוגרות עם תסמונת רט, אך גם התערבות מוקדמת כדי להשפיע על התפתחות המחלה".

תוצאות המחקר ממלאות את הורי הלוקות בתסמונת בתקווה. "אלה חדשות נהדרות!" כתבה אמה של איימי, שנבדקה כמחקר אחר, בסטטוס בפייסבוק. "חברת התרופות דיווחה באתר שלה על התוצאות של השלב השני בניסוי, והן מוצלחות! ברבעון הראשון של 2015 הם ייפגשו עם רשות התרופות והמזון בארה"ב לדיון על הכיוון העתידי. הפרסום גם מצייין שהתוצאות האלו יאפשרו לייצר את הטיפול כתרופת יתום (Orphan Drug) - תרופה לטיפול בחולות נדירות שחולות בה אנשים מעטים ואין כדאיות כלכלית לחברות התרופות לפתח עבודה נוספת. וכטיפול פורץ דרך".

גם בקהילת ההורים של חולות הרט בישראל שמחו על התוצאות. "אני מאושר לשמוע על תוצאות המחקר ששיפור, ולו במעט, את היכולת המוטורית של פגועות התסמונת", אומר שי אבירם, אביה של בר בת ה-23 שחולה בתסמונת. "יש לי צמרמורת של שמחה ואושר רק מהמחשבה שבר תזין את ידיה לכיוון שלי ותגיש לי פרח. הבשורה המרגשת הזאת הפיחה בי אופטימיות ותקווה גדולה לעתיד, שאולי נזכה עוד בימינו לראות אותן עושות את הבלתיאמיץ".

"מחקרים מסוג זה נותנים לנו תקווה", אומרת לילית זיסמן, אמה של הדר בת ה-18, המשמשת אחראית על תחום המחקר בעמותה לתסמונת רט. "בשנתיים האחרונות החלו כמה מחקרים קליניים שמבהירים לנו שאנו בדרך הנכונה. המחקר מהווה תקווה רבה למשפחות, ובמיוחד למשפחות עם בנות בוגרות. זוהי עוד הוכחה שהמחלה אינה פרוגרסיבית ושכאשר יימצא טיפול הוא יוכל לעזור גם לבנות בוגרות". לילית היא ממייסדות העמותה ביחד עם בעלה, כדורסלן העבר שמואל זיסמן. ●