

מחפשות אבא

60,000 איש בישראל חולים ב"מחלות יתומות, מחלות קשות ונדירות, שחברות התרופות אינן ששות לפתח להן תרופות ■ הבחירות עצרו את הצעת החוק, שנועדה להבטיח כי מחלות יתומות יוכרו כמחלות קשות ויתוקצבו על ידי משרד הבריאות < רונית הראל



הטכניקה צעד אחד קדימה", מספרת שרון הררי, אמו של אמיתי. "באותו תא בודד ביצעו מיון גנטי כפול, בניסיון לאתר עובר בעל סיווג רקמות זהה לזה של אמיתי".

שני נסיונות הסתיימו במפח נפש, ובשלישי התבררו ההורים כי הרופאים הצליחו לבצע רק אבחון גנטי חלקי. על אחד העוברים ידעו לומר שהוא בוודאות בריא, אבל יש רק 50% סיכויים שהוא מתאים מבחינת הרקמות. לשני היתה התאמה מלאה, אך הרופאים לא יכלו להבטיח שהוא בריא.

"החלטנו שאנחנו הולכים על כל הקופה, כי מצבו של אמיתי הלך והידרדר", נזכרת הררי. "בי" קשנו להחזיר את שני העוברים לרחם. ביצית אחת נקלטה, ונולדה לנו ילדה בריאה ומתאימה באופן מלא. ארבעה וחצי חודשים לאחר מכן התבצעה השתלה מדם חבל הטבור שלה. אמיתי היום במצב מצוין, ללא טיפול תרופתי. מוח העצם שלו בריא. זה לא שאין לו פנקוני יותר, אבל הבעיה הקריטית שסיכנה את חייו נפת"

< המשך בעמוד הבא >

מיתי נולד בספטמבר 1998. כבר בסוף ההריון התגלו סימנים מדאיגים בבדיקות האולטראסאונד, ואמו אושפזה במחלקה להריון בסיכון גבוה. כשנולד, תינוק חייכן ויפה מראה, היה נדמה שלחששות ההורים אין בסיס במציאות. אבל ביום שבו מלאה לו חצי שנה התקבלה תוצאת האבחון הגנטי שקשרה את רסיסי המידע לתמונה כללית, וזו נתנה כותרת אחת לכל הבעיית ותרבי-מערכתיות: פנקוני אנמיה; מחלה גנטית נדירה מאוד, הקרויה על שמו של הרופא השוויצרי שתיעד מטופלים אחים שסבלו מאנמיה, מדימומים ומכשל המערכת החיסונית.

המוטציה של אמיתי היתה קשה ביותר, בסיכון גבוה לפתח לוקמיה. הרופאים הסבירו להורים אכולי הדאגה, כי מוצא אפשרי מהמצב הוא השתלת מוח עצם, כשהסיכוי כוי הגבוה ביותר להתאמה הוא לקרוב משפחה מדרגת אח. זה היה הפתח לתהליך נסיוני, שעירב טכנולוגיה של השתלה חוץ-גופית (IVF) ואבחון גנטי טרום-השרשתי (PGD) - טכניקה המיושמת, בדרך כלל, למטרת אבחון מחלות גנטיות אצל הורים נשאים. "אצלנו לקחו את







העלות – אלפי דולרים לחודש. תרופות למחלות יתומות

מחפשות אבא

< המשך מעמוד קודם >

רה. מה יהיה הלאה, איאפשר להגיד בוודאות". ההפייאנד של אמיתי לא השכיח מהררי את הקשיים שבדרך. את מנת חלקם של הורים לילד החולה במחלה נדירה תיעדה האם בספר עם השם הסימבולי כל כך – "שתזכה לשנה הבאה. סיפור על קשרים" (הוצאת דביר, 2005). בדייקנות ובהיצמדות עיקשת לפרטים היא מגוללת את השלבים השונים באבחון המחלה ובטיפול המור"כב. "עברנו יותר מדי רופאים שאמרו 'יהיה בסדר', והסתכלו על הדברים בצורה נקודתית ולא מערכית – שזו טעות גדולה במקרים כאלה", היא מאשימה. "אלמלא ההתעקשות שלנו, אמיתי היה מאובחן בשלב הרבה יותר מאוחר, ואנחנו היינו מאחרים את הרכבת".

6,000 מחלות

הקושי באבחון המחלה הוא כמעט מלה נרדפת למה שמכונה "מחלות יתומות"; מקבץ של מחלות נדירות, אשר פוגעות בכאחוז אחד מהאוכלוסייה. בישראל אין נתונים לגבי מספרן המדויק, אולם לנוכח המגוון הרב של עדות וארצות מוצא, הסברה היא כי שיעורן בישראל אינו פחות בהרבה, וכי בישראל חולים כ־60 אלף בני אדם בתסמונות הנדירות. המחלות היתומות – ובהן גושה, פומפיי, פנקוני אנמיה, דיסאטונומיה משפחתית, תסמונת האיקס השביר, תסמונת על שם טורט, צרעת וטיי זאקס – הן, ברובן הגדול, מחלות קשות מאוד, שבהעדר טיפול גורמות נכות קשה ואף מוות בגיל צעיר.

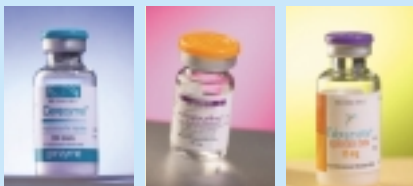
284 תרופות יתומות

שאושרו על ידי ה־FDA בשנים 1995–2000 היו למחלות יתומות. חברות ביוטכנולוגיה רבות נשענות על פיתוח תרופות למחלות יתומות כשוק בלעדי, ורבות מהן נוסדו לאחר הקמת המשרד האחראי לתרופות יתומות ב־FDA.

המשרד האחראי על "תרופות יתומות" ב־FDA הוקם בשנת 1982. ב־1983 נחקק חוק ראשון ומשמעותי, שסיפק תמריצים שעודדו את יצרני התרופות. החוק סייע, בין השאר, בקידום תרופות לטיפול בחולי איידס.

ב־11 השנים שלאחר חקיקת החוק קיבלו יותר מ־600 טיפולים סטטוס של תרופות יתר מות; 110 מהם אושרו ונמצאים בשימוש. מאז 1983 פותחו בסך הכל בארצות־הברית 284 תרופות, שבהן טופלו כ־13 מיליון בני אדם. זאת, לעומת 10 תרופות יתומות בלבד, שפותחו בעשור שקדם לחוק.

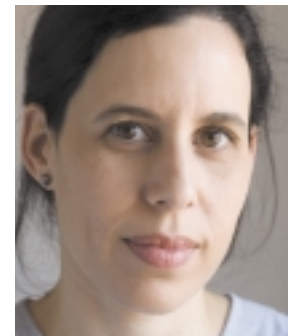
כמעט מחצית מהתרופות הפרמצבטיות



למחלות נדירות אין הגדרה בינלאומית זהה. ההגדרה המקובלת היא שסך החולים מהווה אחוז אחד מהאוכלוסייה. החוק האמריקני קובע, כי מחלה נדירה היא כזו שחולים בה פחות מ־200,000 איש. באירופה הגדיר המחוקק מחלה יתומה ככזו ששכיחותה היא אחד לכל 5,000 איש. כיום, יש חקיקה ייחודית גם באוסטרליה, ביפן, בקוריאה, בסינגפור ובטייוואן. התייחסות מיוחדת קיימת בקנדה, בארגנטינה, בברזיל, ועוד. בארץ – לאחר שהוכרז על פיזור הכנסת הקד"מת וקיומן של בחירות חדשות – נעצר הניסיון להגדיר מחלה כנדירה אם אחד מתוך 10,000 אנשים חולה בה. הצעת החוק, שנוסחה ונתמכה

שרון הררי

"עברנו יותר מדי רופאים שאמרו 'יהיה בסדר' והסתכלו על הדברים בצורה נקודתית, ולא מערכתית. אלמלא ההתעקשות שלנו, אמיתי היה מאובחן בשלב הרבה יותר מאוחר, ואנחנו היינו מאחרים את הרכבת"





פרופ' טלי שגיא

"קורה שהילדים מאובחנים בבית חולים מסוים וממשיכים את הטיפול בבית חולים אחר, שאליו שולחת אותם הקופה, שם אולי אין רופא המתמחה במחלתם. עדיף היה שהחולים יתרכזו במקומות שבהם יש מומחה"

שגיא, מנהלת היחידה לנוירולוגיית ילדים בבית החולים וולפסון בחולון ומנהלת-שותפה של המרפאה המטבולית-גנטית-נוירולוגית בבית החר לים, מסבירה: "קורה שהילדים מאובחנים בבית חולים מסוים וממשיכים את הטיפול בבית חולים אחר, שאליו שולחת אותם הקופה, שם אולי אין רופא המתמחה במחלתם. עדיף היה שהחולים יתרכזו במקומות שבהם יש מומחה, ושלא כל בית חולים 'ינכס' אליו חולים אלה".

אלא שגם אם יוקמו מרכזים כאלה, עדיין ייור תר הקושי לאישי אותם במומחים המתאימים. גם לפרופ' שגיא ברור, כי כל עוד המחלות הן נדירות מטבע הגדרתן, הקושי בבניית מאגר מומחים לכל מגוון המחלות הוא אינהרנטי. "התמחות משמעה לעסוק כל הזמן בתחום ההתמחות", היא אומרת. "אבל אני לא יכולה להבטיח למתמחים לראות כל יום ילד חולה במחלה נדירה. לכן, רוב האנשים העוסקים בארץ במחלות מטבוליות התמחו בחו"ל. בעבר, הוצע שהמתמחים יעשו רוטציות בין כל המקומות בארץ שמתמחים בנושא, אבל קשה מאוד לנסוע כל יום למקום אחר – ולכן זה נפל".

"חסע אלונקות"

עמיתה של פרופ' שגיא בחקר מחלות מטבוליות ות הוא ד"ר יאיר אניקסטר, מנהל היחידה המטבר לית בבית החולים לילדים ע"ש ספרא במרכז הרפואי שיבא תל-השומר. ד"ר אניקסטר מתמחה במחלות יתומות שיש להן אבחנה ביוכימית, ולחל-קן הגדול יש גם אבחנה גנטית. "קורה שאנחנו מזהים שני ילדים במשפחה עם אותה מחלה, מביי-נים שהמקור לה הוא גנטי – אבל איננו יודעים להגדיר את התסמונת", הוא מפרט. "זה המצב הכי קשה, מבחינתנו – כשאנחנו לא יודעים מה לומר למשפחה".

מחלות מטבוליות הן תוצאה של פגם בחילוף חומרים; בדרך כלל, על רקע חסר אנזימטי. אם למחלות אלה יש אינדיקציה פיזיולוגית או ביוכי- < המשך בעמוד הבא >

בדיקות אצל רופאים שונים. מוזיקנט טוען, כי הטיפולים והתרופות הניתנים לחולים עד לזיהוי המחלה, רובם מיותרים ולא מתאימים. "אנשים אלה סובלים. לא מאתרים את המחלה, אבל נותנים להם טיפולים לא נכונים ואפילו מזיקים. כל זה גורם סבל לחולים ועולה כסף למערכת".

אחד הפתרונות עשוי להימצא בהקמת מרכזי-אות נוספות המתמחות במחלות הנדירות. מוזיקנט מאמין, כי אחת המכשלות להקמת מרפאות אלה היא התחרות הכלכלית בין קופות החולים, שמביאה לכך שכל קופה שולחת את החולים אל המרכזים "שלה" – לא תמיד על פי הצרכים

על ידי משרד הבריאות, קובעת גם כי מחלות נדירות, שעלות הטיפול הכולל בהן לחולה עולה על 70,000 שקל בשנה, יוכרו כמחלות קשות ויתוקצ-בו באמצעות משרד הבריאות. הכנסת התפזרה, כאמור, לפני שהצעת החוק עלתה להצבעה.

ארגון הבריאות העולמי מעריך שישנן כ-6,000 מחלות נדירות כאלה בעולם, אלא שלא פשוט לאבחן אותן. מחקרים העלו, כי בארצות-הברית רוב החולים במחלות נדירות עוברים שמונה רופאים עד שמחלתם מאובחנת. "אפילו אם רופא הילדים עובד כבר שנים במקצוע", מסבי-רה הררי את הבעייתיות, "אם מעולם לא ראה ילד

ד"ר יצחק ברלוביץ'

"צריך לקבוע, כי כל מחלה שהשכיחות שלה היא פחות מ-10,000, ושעלות הטיפול בה היא יותר מפי עשרה מהעלות הממוצעת של מבוטח בישראל, תוגדר כמחלה קשה ותיכנס למנגנון תגמול מיוחד לקופות"



האמיתיים של החולה. "אנו מצפים שקופות החר לים יפנו את הלוקים במחלה למרפאה המתמחה עם טופס 17 פתוח, ללא הגבלות וללא התחכמי-ויות", הוא תובע. "נוסף על כך, אנו דורשים כי המחלות הנדירות יוכרו כמחלות קשות על ידי משרד הבריאות, ויוקצה תקציב ראוי לטיפול בהן. זו דרך אפשרית לעקוף את הביורוקרטיה של קופות החולים".

"רוטציה למתמחים"

פרופ' טלי שגיא, יו"ר האיגוד למחלות מטבוליות ות, מסכימה כי יש מקום להעדיף את מרכזי ההת-מחיות על פני טיפול בבתי חולים שונים. פרופ'

עם פנקוני אנמיה, קשה לצפות ממנו שיעשה את הקישור".

קושי אחר, היא אומרת, הוא למצוא רופא מומחה המכיר לעומק את המחלה הנדירה, שבדרך-כלל היא רב-מערכתית. הררי: "לצורך הטיפול באמיתי התרוצצנו בין רופא ילדים, קרדיולוג, אור-תופד, רופא אף-אוזן-גרון, אנדוקרינולוג, המטור-אונקולוג, רופא עיניים ורופא שיניים. נוסף על כך, היינו מטופלים בשלושה בתי חולים שונים. החלק של 'ניהול' המחלה הוא קשה ביותר: ההורים הם אלה שנאלצים לעשות את התיאומים בין כל הרופאים ורצים אחרי טופסי ההפניות לכל אותם רופאים. זה מאוד מתיש".

"טיפולים מזיקים"

אוזן קשבת למצוקתם מוצאים ההורים בעמור-תת איתן – איגוד ישראלי לתסמונות נדירות – המציינת עשר שנים לפעילותה. בעמותת רשומים כ-1,500 עמיתים. לאון מוזיקנט, יו"ר העמותה, מסביר את המיעוט היחסי של החברים בכך שרבים מהחולים במחלות נדירות כלל אינם יודעים על קיומה. "פנתה אלינו אשה בת 38, שמחלתה התגלתה רק לפני 19 שנה – כמעט במקרה", הוא מדגים. "אמנם, כבר אז ידעו על המחלה, אבל הרופאים לא זיהו אותה".

בדרך לזיהוי המחלה, עברה אותה אשה מאות



לאון מוזיקנט

"אנו מצפים שהקופות יפנו את החולים למרפאה המתמחה עם טופס 17 פתוח, ללא הגבלות. בנוסף, אנו דורשים שהמחלות הנדירות יוכרו כמחלות קשות על ידי משרד הבריאות, ויוקצה תקציב ראוי לטיפול בהן"

ד"ר עובד אמיתי

"לפני 20 שנה, ההחלטה להתרכז בפיתוח תרופה לגושה נשמעה כהתאבדות כלכלית. היום מחזיקה ג'נזיים תרופות גם לפאברי ולהארלר ומחכה לאישור אירופי לתרופה למחלת פומפיי"

רות היא ג'נזיים (Genzyme), חברה אמריקנית שהיתה הראשונה שפיתחה בשנת 1991 תרופה למחלה הנדירה גושה, שבה חולים כ-10,000 איש בכל העולם. "לפני 20 שנה זה נשמע כהתאבדות כלכלית", מתאר ד"ר עובד אמיתי, מנהל מדעי של ג'נזיים בישראל ומנהל הפעילות של חטיבת הגנזיקה של החברה באירופה, את ההחלטה להתרכז בפיתוח תרופה למחלה הקשה.

הצלחתה של ג'נזיים בפיתוח התרופה איפשרה לה להתמקד בטיפול במחלות נדירות. כיום, מחזיקה החברה תרופות למחלות הגנטיות הנדירות גושה, פאברי והארלר. בימים אלה מחכים בחברה לאישור אירופי לתרופה שפיתחו למחלת פומפיי – מחלה נדירה הנגרמת בגלל חוסר באנזים. בצורתה הקשה היא תוקפת תינוקות ברגע הלידה, והם נפטרים לפני הגיעם לגיל שנה.

עלות התרופה, מעריך ד"ר אמיתי, תהיה עשרות אלפי דולרים בחודש, עלות כבדה ובלתי אפשרית למשפחה בודדת. האם היא תיכנס לסל הבריאות, בהתחשב בכך שבישראל יש רק חמישה אנשים החולים במחלה? בשיקולי עלות-תועלת, נראה כי סיכוייה בוועדת הסל קלושים. ד"ר קנטור סבור, כי במדינה מתוקנת, שמערכת הבריאות שלה מבוססת על תפיסה חברתית, "היה מקום לצפות שמשרדי הבריאות והאוצר יקצו את הנתח המתאים לתרופות למחלות אלה".

את התרופות למחלות יתומות, סבור ד"ר קנטור, אמנם אי אפשר לנתק מסל הבריאות, אבל הן אינן צריכות לבוא על חשבוננו. "אנחנו קוראים לממשלה ליצור מנגנון הכללה בסל השירותים בנפרד מן הסל הכללי, בדומה למנגנון הקיים לגבי 'המחלות הקשות' כדוגמת איי-דס, המופיליה ומטופלי דיאליזה", הוא אומר. "אם מדי שנה הסל מתעדכן ב-2% מסך תקציב הבריאות, אנחנו דורשים עוד 0.5% - 125 מיליון שקל ייעודיים לנושא המחלות היתומות".

"תגמול מלא"

משרד הבריאות אינו מציג עמדה מגובשת מול הטענות השונות. ד"ר יצחק ברלוביץ', משנה למנכ"ל וראש מינהל הרפואה במשרד, מציג את תפיסת העולם האישית שלו, הגורסת כי יש למצוא את הדרכים לייצר אפליה מתקנת לחולים במחלות נדירות. "כרגע אין העדפה כזו", הוא מעיד, "אבל בסופו של דבר, כרגע אין גם בעיה. עד היום כל תרופה, גם כאשר היתה מיועדת לאוכלוסיה מועטה יחסית, נרשמה בלוח זמנים סביר, ואני לא מכיר תרופה המיועדת לאוכלוסייה החולים במחלות יתומות שלא נרשמה. אולי ברמה ההצהרתית צריך לתת לרישום תרופות אלה מעמד מיוחד".

ד"ר ברלוביץ' טוען, כי אינו מכיר תרופה שנועדה לטיפול בחולים במחלות יתומות

פי מזון יוגדרו כתרופות במקרה הצורך וימומנו על ידי הקופות".

"לא אטרקטיביות"

עלויות התרופות לחולים במחלות הנדירות מאמירות לעתים עד לעשרות אלפי שקלים בחר הסיבה לעלות הגבוהה נובעת מהמשוואה הפשוטה: בשל נדירות המחלה, רק מעט חולים בעולם צורכים אותה, והם אלה שבפועל מממנים את עלויות הפיתוח והייצור של חברות התרופות. מחיר פיתוח תרופה חדשה הוא, על פי ההערכות, כ-800 מיליון דולר, עלות שמגלמת גם את הכשלונות בדרך. כשמספר קטן של חולים "חולקים" עלות זו, אין פלא שהתרופות כל כך יקרות.

אבל עוד קודם לכן, בראייה כלכלית גרידא, לחברות התרופות אין תמריץ לפתח תרופות למחלות שבהן מספר החולים הוא קטן, בגלל הקושי להחזיר את ההשקעה.

"תרופות למחלות נדירות אינן אטרקטיביות כלכלית לחברות התרופות, ולכן קצב הפיתוח וההשקעה בהן קטן יחסית", אומר ד"ר אודי קנטור, יו"ר האגף למדיניות רפואית בהר"י. "המשמעות היא, שהחולים במחלות שאין להן תרופה ייפרדו מאיתנו במשך הזמן, כי הם חיים על זמן שאל. אנחנו צריכים להיות לפה לאותן קבוצות אוכלוסייה, שאתרע מזלן והן אינן נמנות עם החולים במחלות 'פופולריות'".

בארצות-הברית הוקם כבר בראשית שנות השמונים משרד ב-FDA, האחראי על נושא המחלות הנדירות. המסגרת שלפיה הוא פועל פשוטה: ייצור תמריץ לחברות לפתח תרופות למחלות נדירות. זאת, באמצעות מסלול אישור מהיר, הארכת שנות הבלעדיות (פטנט) והענקת מלגות ומענקי מחקר. האמריקנים קבעו גם הקלה במיסוי לחברות אלה; עובדה שנתנה דחיפה עצומה לכל התחום והביאה לעלייה דרמטית במספר התרופות שאושרו (284) מאז החלת החוק.

"סל נפרד"

אחת החברות העוסקות בפיתוח תרופות נדי

מחפשות אבא

< המשך מעמוד קודם >

מית, הן יתגלו סמוך ללידה בבדיקת דם או באולטראסאונד. אחרות, הנובעות מהפרעות אנזימטיים ותומפרעות בחילוף חומרים, יתגלו מאוחר יותר סביב בעיות אכילה. חלקן יתבטאו רק כשהילד יסבול מבעיות נוירולוגיות בגיל שנה בקירוב. "רוב המחלות מתגלות עד גיל שנה", אומר ד"ר אניקסטור, "אבל יש מיעוט שמתגלה בגילאים מאוחרים יותר; למשל, במסע אלונקות בצבא".

למרות הקשיים האובייקטיביים, סבור ד"ר אניקסטור כי הנגישות לידע הקיים גבוהה יחסית כיום. "יש רשת עולמית של רופאים המתמחים במחלות גנטיות נדירות, ואנחנו עומדים איתם בקשר אינטרנטי, כותבים להם ומתייעצים. ואם לא אנחנו, אז ההורים עושים את זה. לפעמים הם יודעים יותר טוב מאיתנו מה השלב הבא", הוא אומר.

פרופ' שגיא מסכימה כי תחום המידע הרבה יותר רחב כיום. "יש לנו הרבה ידע לתת להורים לגבי רוב המחלות", היא אומרת. במקרים רבים של מחלות יתומות שהמקור להן גנטי, אין טיפול למחלה. "במחלות מטבוליות, הרבה פעמים יש טיפול", מדגישה פרופ' שגיא. "למשל, במחלות שבהן יש הפרעה בפירוק חלבונים, אפשר לתת דיאטה מיוחדת דלה בחומצת אמינו, שהגוף אינו יודע לפרק, והחולה יכול לחיות שנים ארוכות עם המחלה".

הטיפול שהיא מתארת מערב לעתים שימוש במוצרים הנחשבים לתוספי מזון, ושאותם המדריגה אינה מממנת. "אני מטפלת בילדה עם מחלה נדירה מאוד, המקבלת סדרה של תוספי מזון, שאף אחד מהם לא נחשב לתרופה", מפרטת פרופ' שגיא. "העלות למשפחה מגיעה ל-1,000 שקל בחודש, וזה קשה. צריך לשאוף לכך שתוסף

ד"ר יאיר אניקסטור

"קורה שאנחנו מזהים שני ילדים במשפחה עם אותה מחלה, מבינים שהמקור לה הוא גנטי - אבל איננו יודעים להגדיר את התסמונת. זה המצב הכי קשה מבחינתנו - כשאנחנו לא יודעים מה לומר למשפחה"



מחלות תורשתיות נדירות

הבחין בין קור לחום וכו'. שכיחות: 1:3,000 לידות. אין לה תרופה.

בלום

נדירה מאוד. באה לידי ביטוי בנטייה גבוהה מאוד לחלות בכל סוגי הסרטן. אין לה תרופה.

עלסמיה

ההמוגלובין בדם מיוצר בצורה לא תקינה. הטיי-פול: מתן עירוי דם לעתים תכופות.

קדחת ים-תיכונית

מחלה גנטית המופיעה בשכיחות יתר ביהודים ממוצא צפון-אפריקאי, טורקים, ארמנים, יוצאי ארצות ערב ויוצאי ארצות אגן הים התיכון. המחלה נושאת אופי התקפי וביטוייה כוללים חום, כאבי בטן, דלקת של קרום הריאות המתבטאת בכאבים בחזה בעיקר בזמן נשימה עמוקה ודלקת מפרקים. הסיבה למחלה איננה ברורה.

אקסיה

נטייה קשה לחלות בכל סוגי הסרטן. שכיחה בקרב יהודים יוצאי מרוקו ועיראק.

פומפיי

מחלה קטלנית תורשתית הפוגעת בשרירים. שכיחה בקרב משפחות דרוזיות וערביות-מוסל-מיות. המחלה מופיעה אצל ילדים וביטוייה הם פיגור בגדילה, חוסר התפתחות מוטורית, רפיון שרירים כללי והגדלה של הלב, הכבד והל-שון. ברוב המקרים נפטרים התינוקות במהלך השנתיים הראשונות לחייהם כתוצאה מפגיעה במערכת הנשימה. חברת ג'נייס פיתחה תרופה למחלה.

יש גם בעיות נשימה, כגון קוצר נשימה המוביל לחולשה. עדיין אין תרופה מאושרת לטיפול במחלה.

עאי זקס

מחלה גנטית הפוגעת באנזים האחראי על פירוק חומרים שומניים הנאגרים בתאי החומר האפור המרכיב את קליפת המוח. שכיחות המחלה: 1:2,500. התינוקות החולים בה בדרך כלל נפטרים בשנה הראשונה או השנייה לחייהם. ניתן לערוך אבחון נשאים מראש ולמנוע לידה, וכן לעשות אבחון בזמן ההריון. חברת ג'נייס נמצאת בשלבי מחקר ופיתוח מתקדמים של טיפול תרופתי.

קנאון

מחלה הנובעת מפגיעה באנזים האחראי על פירוק חומר מסוים במוח. המחלה באה לידי ביטוי בניוון הדרגתי ופגיעה במוח. אין תרופה למחלה.

ML4

ביטוייה פיגור קשה ועיוורון. שכיחות: 1:20,000 לידות. אין תרופה למחלה.

Glykogen Storage

מחלה הקשורה לחוסר יכולת לפרק סוכר. שכיחותה: 1:10,000 לידות. המחלה פוגעת בלב, בכלי הדם, בכבד ועוד. אין לה תרופה.

דיסאטונומיה

מחלה עצבית, שבה נפגעת מערכת העצבים האוטונומית בגוף. מתבטאת במערכת הנשימה, במערכת העיכול, בקושי לזהות טעמים שונים,

קיימות יותר מ-6,000 מחלות יתומות בעור. לם. רבות מהן מחלות תורשתיות, דבר הגורם לכך שיש לעתים משפחות או קבוצות אוכלר סיה מסוימות שנפגעות ממחלה שהיא נדירה ביותר באוכלוסיה הכללית. בין המחלות התורשתיות הנדירות בולטת קבוצת מחלות האגי-רה הליזוזומליות, המונות כ-40 מחלות שונות, שנגרמות כתוצאה מחסר מולד באנזים שתפקי-דו לפרק חומרי פסולת בגוף. בהעדר האנזים נאגרים חומרים בלתי מפורקים אלה ברקמת שונות בגוף, והם הגורמים למחלות. הנה כמה דוגמאות למחלות מסוג זה.

גושה סוג 1

מחלת גושה נפוצה במיוחד בקרב יהודים ממוצא אשכנזי, והיא מופיעה בשכיחות של 1:1,000. המחלה גורמת להגדלת איברים כמו הטחול והכבד ולהפרעות בתפקודם. התרופה נמצאת בסל הבריאות וניתנת לחולים הזקוקים לה על פי קביעה של ועדה מיוחדת במשרד הבריאות.

פברי

מחלה מטבולית תורשתית, הפוגעת באחד מכל 40,000 גברים. המחלה גורמת לחוסר יכולת של הגוף לפרק גליקוליפידים הנוצרים בגוף באופן טבעי, וכתוצאה מכך הם מצטברים ברקמות הכליות, הלב ואיברים אחרים. התר-פות למחלה נמצאות בסל הבריאות.

נימן-פיק B

מחלה גנטית השכיחה בעיקר בקרב יהודים אשכנזים. החולים סובלים מהגדלת הכבד והטר-חול ומליקויים המטולוגיים כגון אנמיה. לרובם

אחרת: "כשהטיפול בחולים מתפזר במקומות שונים, קיים חשש שלא יצטבר מספיק ניסיון. מן הדין לרכז את הטיפול במחלות נדירות בכמה מרכזים ולתת להם מעמד פורמלי על ידי משרד הבריאות, כדי שחולים יוכלו להגיע אליהם ללא קשר להסדרי הבחירה של קופות החולים".

ומה באשר למתן תמריץ לחברות תרופות בינלאומיות וישראליות לפתח תרופות למחלות יתומות? ד"ר ברלוביץ' אומר שאין חברות ישרא-ליות העוסקות בפיתוח תרופות איתות, ולכן התמריץ צריך להיות בתנאי שיתוף אישורים מהירים להפצת התרופה בארץ. ♦

ד"ר ברלוביץ' מציע לקבוע, כי כל מחלה שהשכיחות שלה היא פחות מ-1 ל-10,000, ושע-לות הטיפול בה היא יותר מפי עשרה מהעלות הממוצעת של מבוחט בישראל, תוגדר כ"מחלה קשה" ותיכנס למנגנון התגמול. "כך ייווצר מצב שלקופות לא יהיה תמריץ שלילי לבטח מבוחט-חיים החולים במחלות אלה, ולקופה יהיה תגמול מלא על ההוצאות שלה בגין הטיפול בהם", הוא אומר.

המשנה למנכ"ל משרד הבריאות מסכים, כי יש מקום לרכז את הטיפול בחולים אלה במרכזים ייעודיים, שאינם קשורים לקופת חולים זו או

שאינה כלולה היום בסל שירותי הבריאות. "בחירת התרופה היתה תמיד על בסיס השאלה עד כמה היא יעילה, ועד כמה יש לאי-השימוש באותו תכשיר השפעה שלילית על הטיפול בחולה. זה המבחן היחיד שקר-בע", הוא אומר. "כל זאת, כאשר מדובר בתרופות, ולא בתוסף תזונה זה או אחר, שמהווה אולי מעמסה כלכלית על המשפחות, אבל ברמה העובדתית אינו מהווה טיפול יעיל במחלות אלה".

לדבריו, בשל העובדה שהטיפול בחולים במח-לות היתומות יקר באופן מיוחד, וקופות החולים מתוגמלות על בסיס מספר המבוטחים וגילם, "קיים תמיד חשש שקופת חולים שיש לה הרבה חולים במחלות אלה תסבול מעומס כספי גבוה יחסית למה שהיא מקבלת מהמדינה לצורך תפעולה". מאכן, הוא מסביר, נובע הרעיון שכבר מיושם במחלות כמו גושה, טלסמיה והמופיליה, ולפיו התגמול לקופות החולים מתחשב במספר המבוטחים החולים במחלות נדירות: "קופה שיש לה יחסית יותר מבוטחים חולי גושה, למשל, מקבלת מהמדינה מסך הכספים חלק גדול יותר מאשר קופה שיש לה פחות מבוטחים החולים באותה מחלה. צריך להרחיב את המימון הזה למחלות נדירות נוספות".



ד"ר אודי קנטור

"החולים במחלות שאין להן תרופה ייפרדו מאיתנו במשך הזמן, כי הם חיים על זמן שאול. אנחנו צריכים להיות לפה לאותן קבוצות אוכלוסיה, שאתרע מזלן והן אינן נמנות עם החולים במחלות 'פופולריות'"