

## מכתב גלוי

### לקהילה היהודית ולאנשים עם קרובי משפחה וחברים יהודים

יש לי מחלה גנטית הידועה בראשי התיבות שלה, APBD. הייתכן שאתה או אדם אהוב הקרוב אליך חולה במחלה זו? בהחלט כן. APBD (Adult Polyglucosan Body Disease) היא מחלה שפוגעת במספר רב של יהודים אשכנזים בכל רחבי העולם ובד"כ אינה מאובחנת נכון.

לסובלים ממנה לעתים קרובות נאמר שהם חולים במחלות אחרות כדוגמת: טרשת נפוצה (MS), (Multiple Sclerosis), או טרשת אמיוטרופית צידית (ALS, Amyotrophic Lateral Sclerosis), מחלה בבלוטת הערמונית או מחלות שהן בעלות סימפטומים דומים ל APBD. עבור חולים ב APBD, החיים הופכים לאסון, הם עוברים ניתוחים חסרי תועלת, נוטלים תרופות בלתי מועילות ונעזרים בהליכונים וכסאות גלגלים.

לאלה מאתנו החולים ב APBD ניתנת הזדמנות חסרת תקדים להתקדמות לקראת ריפוי: חברת סטארט אפ ישראלית שוקלת להשתתף בעלויות פיתוח תרופה למחלת ה APBD. החברה תשקול להשתף במימון פיתוח התרופה בתנאי שיהיו לפחות 200 חולים מאובחנים רשומים מכל רחבי העולם.

זאת הזדמנות שכולנו חולמים עליה ועל מנת לא לאבד הזדמנות זו, עלינו לאתר חולי APBD. ידוע כי 1 מתוך 68 יהודים אשכנזים נושא מוטציה גנטית שיעלולה להוביל ל APBD. אולם אף על פי כן, מס' החולים הרשומים כרגע הוא קטן ונמוך מ 200. אנו בטוחים כי המספרים האמיתיים גדולים בהרבה.

להלן ארבעה סימפטומים שעשויים להצביע על מחלת APBD:

- החולים הם יהודים אשכנזים בגילאי 40 60
- נירופתיה היקפית (חוסר תחושה, חולשה, עקצוצים באצבעות (ידיים / רגליים)).
- קושי בשליטה על שלפוחית השתן.
- חולשה (שעשויה להתפתח בשלבים מאוחרים יותר של המחלה).
- שיתוק הדרגתי של הרגליים.

כל אדם (גבר / אישה) יהודי ממוצא אשכנזי שחווה חלק מהסימפטומים שהוזכרו, צריך לבדוק אם הוא חולה במחלת APBD.

הבדיקה היא פשוטה: צריך לתת דגימת רוק שנשלחת למעבדה באוניברסיטת קולומביה בניו יורק. מימון הבדיקה נעשה מקרן מחקר למחלת APBD (APBD Research Foundation). ניתן למצוא מידע נוסף על הרישום וערכת הבדיקה ב [/http://apbdrf.org](http://apbdrf.org)

הקהילה היהודית חייבת להירתם מהר לאיתור חולים וזאת על מנת שלא נחמיץ הזדמנות זו לפיתוח תרופה.

אנא, שתפ/י מידע זה, פיתוח תרופה הוא משמעותי מאוד עבורי ועבור חולים כמוני.

תודה רבה,

Yossi S.  
APBD Patient  
Israel

Sheila B.  
APBD Patient  
Minneapolis, MN, USA

Robert L.  
APBD Patient  
Chicago, IL, USA

David E.  
APBD Patient  
Silver Spring, MD, USA

Alma H.  
APBD Patient  
Berkeley, CA, USA  
USA

Deborah G.  
APBD Patient  
New York, NY, USA

Avi G.  
APBD Patient  
Israel

Sheri A.  
APBD Patient  
Santa Barbara, CA,

Charles S.  
APBD Patient  
Portland, OR, USA

Dina A.  
APBD Patient  
Israel

APBD Research Foundation  
Gregory Weiss, President  
Gregory@apbdrf.org  
(646) 580.5610  
APBDRF.org