

עובדים על זה

מחקרים וחידושים בעולם המדע

דודי גולדמן



מהן קטן - בארה"ב המספר הוא עד 200 אלף חולים - ולכן לרוב לא מייצרים עבורן תרופות. ההשקעה הכספית הנדרשת לפיתוח של תרופה נאמדת בין מיליוני לעשרות מיליוני דולרים, וליצרניות התרופות, שבונות על רווח, לרוב לא כדאי להשקיע בשוק שהוא מלכתחילה מצומצם.

על רקע זה אפשר לציין לטובה את ההתקדמות שהושגה לאחרונה בפיתוח תרופה שעשויה להקל מאוד על "מחלה יתומה" ששמה APBD (Adult Polyglucosan Body Disease). מדובר במחלה תורשתית נדירה, הקיימת באופן כמעט בלעדי ביהודים אשכנזים. המחלה נובעת ממוטציה בגן אשר מקודד אנזים מסוים. כתוצאה מהמוטציה האנזים לא מתפקד, ובתאים מצטברת פסולת הגורמת נזק למערכת העצבים. המחלה מתחילה בגיל מבוגר יחסית, סביב גיל 40, ומתאפיינת בנכות מוטורית שהולכת וגוברת עם הזמן.

והנה, חברה ישראלית, פפטיקום, המתמחה בהנדסה של תרופות באמצעות תוכנת מחשב, הצליחה לייצר באופן מלאכותי חלבון קטן (פפטיד בשפת אנשי מדעי החיים) אשר "מייצב" את האזור הפגוע בצורה כימית, מונע את הצטברות הפסולת ושומר על המבנה הבריא של החלבון הזה נבדק על תאי דם של חולים בבית החולים הדסה בירושלים, במעברתם של פרופ' אלכס לוסוס וד"ר אור כחלון, והוא הצליח להחזיר להם באופן חלקי את תפקוד האנזים, שקודם לכן לא פעל. בנוסף, החוקרים הצליחו בפעם הראשונה "לנקות" את האנזים עם המוטציה השלילית מדמם של החולים, דבר שלא התאפשר קודם לכן.

לדברי ד"ר עמית מיכאלי, מנהל המחקר של פפטיקום, החברה הישראלית קיבלה את המבנה של האנזים הפגוע מחוקרים באוניברסיטת אוקספורד. "הב" ריטים ניסו לפענח את המבנה התלת-ממדי של החלבון הפגוע של החולים, אולם החלבון לא יציב, כנראה בשל המחלה, והם לא מצאו דרך לייצבו. מצד שני, הם הצליחו לפענח את המבנה של החלבון הבריא, שנמצא אצל מי שאינם חולים במחלה. כאן אנחנו נכנסנו לתמונה. עשינו הדמיית מחשב מבנית ברמת האטום כדי להבין את התהליך שגורם לחוסר היציבות אצל החולים. בשלב הזה הפעלנו את התוכנה הייחודית שלנו, והצלחנו לייצב את החלבון באמצעות הפפטיד 'ש'קושר' את האזור הפגוע בחולים ומייצב אותו", אומר ד"ר מיכאלי. אגב, שם הקוד הבריטי של הפפטיד הזה הוא LTKE, אך מאחר שמדובר במחלה נדירה של יהודים אשכנזים, החוקרים הישראלים קראו לו "לאטקה", והשם הזה תפס.

ההתפתחות מעניקה פתח של תקווה לריפוי של מחלת APBD, אך העובדה שחוקרי החברה הצליחו לפתח מנגנון מהפכני, שבו אפשר להנדס פפטיד על מנת לייצב חלבון שעבר מוטציה, תוכל להשפיע אולי בעתיד גם על התמונה הגדולה יותר - ריפוי של מחלות גנטיות אחרות.

לצד הקשיים ביצירת תמריץ לחברות הענק למצוא תרופות למחלות יתומות, ד"ר מיכאלי מציג גם צדדים אופטימיים. ראשית, הרגולציה בתחום מאוד מקילה, מה שמפחית עלויות. מעבר לכך, ישנה מעורבות גדולה של החולים בתהליך הפיתוח ועמותות החולים גם תורמות למימון המחקרים. "לנו עזרה מאוד ראש עמותת החולים במחלה הזו, אורלי שני, שחיברה אותנו גם לעמותת ALS (לו גריג). עכשיו יש לנו תוכנית עבודה בשיתוף פעולה עם חוקרים מאיטליה שמטרתה לייצב את החלבון בדמם של החולים האלה".

זו רק ההתחלה. שלל מחלות יתומות נוספות, ביניהן הנטינגטון, סיטיק פיברוזיס, תסמונת טורט ואחרות, ממתנות גם הן לתרופות.

dudigoldman@gmail.com

עי העמילואיד במוח הייתה גבוהה יותר, ברם נתגלתה ירידה בכמות החומר הגנטי המשוך ל-ADNP. "בעצם מצאנו", הסבירה אמש פרופ' גווס, "שככל שהיכולת הקוגניטיבית של האדם טובה יותר, כך עולה רמת החלבון ADNP בדמו".

עד כאן הכל עבר כמתוכנן. אולם הניסוי השלישי, שבוצע במרכז הרפואי רמב"ם בחיפה, הדהים את החוקרים. בניסוי נבדקו לראשונה גם אנשים הלוקים באי-צטיינות בסך הכל השתתפו במחקר בחיפה 43 נבדקים מבוגרים - 11 אנשים בריאים בעלי קוגניציה תקינה, עם פגיעה קוגניטיבית קלה ו-17 חולי אלצהיימר הממציאים: בדמם של חולי האלצהיימר נמצאה כמות גדולה פי 8 של חומר המבטא ADNP בהשוואה לנבדקים שאינם חולי אלצהיימר, כך שלפי "היגיון" הממצאים הקודמים, כמות האיי-קיו שלהם אמורה הייתה להרקיע שחקים. כעת החוקרים חוזרים למעבדה כדי לפצח את התעלומה המרעית, שבינתיים אין לה הסבר.



צילום: O.K.A./Shutterstock פ.קריאייטיב

2

החוקרים הישראלים ניצחו את "המחלות היתומות"?

"מחלות יתומות" הוא מושג בעולם הרפואה שמי תייחס למחלות ותסמונות נדירות, שמספר הסובלים

1

החלבון שמשותף לגאונים ולחולי אלצהיימר

מדענים מישראל ומארה"ב, המנסים לגלות סמנים (מרקרים) מיוחדים שנמצאים בדמם של חולי אלצהיימר, מצאו חלבון מסוים שקיים אצלם בכמויות גדולות פי כמה מאשר אצל אנשים בריאים. למרבה הפליאה, מדויבר בחלבון שקיים בכמות גדולה גם בדמם של אנשים בעלי איי-קיו גבוה.

בראש המחקר עומדה פרופ' אילנה גווס מבית הספר למדעי המוח באוניברסיטת תל-אביב. במחקר עסקו גם אנה מלישקביץ' מאוניברסיטת תל-אביב, פרופ' יהודית אהרון-פרץ מהמרכז הרפואי רמב"ם בחיפה, ופרופ' גד מרשל, פרופ' ריסה ספרלינג ופרופ' אהרון שולץ מאוניברסיטת הרווארד. המחקר - שפורסם ב-Journal of Alzheimer's Disease - התמקד בחלבון ADNP, שהתגלה במעבדה של פרופ' גווס לפני כ-15 שנה. "במחקרים קודמים הראינו כי החלבון נגזרותו מגינים על המוח מפני מחלות שונות", אומרת פרופ' גווס. "במה קר הנוכחי החלטנו לבחון לראשונה אם קיים קשר בין ADNP וביטוייו בדמו של הנבדק, ובין יכולותיו הקוגניטיביות".

בניסוי הראשון מבין שלושה נבדקה קבוצה של 40 אנשים מבוגרים, משכילים ובריאים, בבוסטון שבארה"ב. בין השאר עברו הנבדקים מבחני IQ, ורוג' מיות דם שנלקחו מהם נשלחו למעבדה באוניברסיטת תל-אביב. התוצאה המפתיעה: ככל שמנת המשכל של הנבדק הייתה גבוהה יותר, נמצאה רמה גבוהה יותר של ADNP בדמם שלו. בניסוי שני, שנערך אף הוא בבוסטון, נחשפו אותם 40 נבדקים להדמיה של משקעי עמילואיד במוח. "העמילואיד הוא חומר חלבוני מזיק המצטבר במוחם של חולי אלצהיימר, אך נמצא לעיתים, אם כי בכמות פחותה, גם במוחם של אנשים בריאים", אמרה פרופ' גווס. "ביקשנו לערוך השוואה בין כמות העמילואיד במוח ובין ביטוי של ADNP בדמם של הנבדקים". בדיקות המעבדה, שבוצעו באוניברסיטת תל-אביב, העלו גם הפעם קשר בין הממצאים: כשכמות משקע

זה מסובך

הורים ומורים מתקשים מאוד בחינוך מיני לבעלי צרכים מיוחדים • דור חדש של מטפלים מציע גישות חדשות לסוגיה הרגישה | שירלי גולן



דמין. "יש כללים נוקשים של הפרדה בין המינים, והצוותים לא מאפשרים לזוגות שנוצרים לממש את אהבתם הגופנית. התוצאה היא שזה נעשה בפרהסיה, וזו כבר התנהגות לא מור תאמת שיוצרת בעיה. הכוח המיני עוקף הכל".

ואגב, התפיסה שלפיה לבעלי צרכים מיוחדים יצרים מיניים חזקים במיוחד אינה נכונה. "זה מיתוס. יצר המין חזק מטבעו, ובהיעדר חינוך והדרכה על איך לפרוק אותו בצורה נכונה, הוא מודחק ואז מתפרק באופן לא מותאם", אומרת פלדמן.

איוה זאב אנגלמאייר

אך אפשר לעבור את גיל 20 ועדיין לא לדעת דבר על המיניות שלך ועל מה שקורה בגופך? זה יכול לקרות אם ההורים נבוכים מכדי לדבר על זה, או אם גדלים בתוך מערכת החינוך המיוח. "הקושי האופייני להורים לילדים רגילים ובריאים לתווך להם את נושא המיניות מתעצם משמעותית כשמדובר בר בילדים בעלי צרכים מיוחדים", אומרת המטפלת המינית יונה רימוני. "גיל ההתבגרות וההתפתחות המינית של הילדים הללו מעוררים חרדה אדיה אצל ההורים, ורבים עושים כמיטב יכולתם לגרל אותם כיצורים אי-מיניים. יש שמלבישים אותם בכגדים שלא יבליטו את מינם ואת מיניותם, הם מספקים להם מינימום מידע, אם בכלל, והמסרים המפוזרים, המבולבלים האלה, עוברים לילדים עצמם בצורה מילולית ולא מילולית".

בגיל ההתבגרות, מטבע הדברים, המצב רק מחמיר. "בשלב מאוחר יותר, כשצוות התנהגויות מיניות לא מותאמת, כמו נער בוגר שמתרפק על חזה אמו, התגובה ההורית מאפשרת את זה מתוך מחשבה שהוא ממילא לא מבין שום דבר", ממשיכה רימוני. "זו כמובן טעות, כי התפתחו תם המיניות הרגשית של הנערות והנערים בעלי המוגבלויות אמנם אינה תקינה, אבל גופנית הם מתפתחים וסקרנים ובעלי יצרים טבעיים, ולכן זקוקים להכוונה".

רימוני חברה בצוות המטפלים במרכז "לאורך הדרך", המציע חינוך וטיפול מיני לבעלי מוגבלויות והדרכה לצוותים, ולדבריה, בשל היעדר הידע מחד וקיומם של צרכים גופניים נורמי טיביים מאידך, עלולים צעירים בעלי צרכים מיוחדים להיקלע לסיטואציות מביכות, לעיתים אף מסוכנות.

"כיוון שההתפתחות המינית הגופנית קורית, הצעירים האלה עלולים לפחד ממין כמו מאש ולהתייחס למיניות ולביטוייה כאל דבר אסור ביותר או לתת לזה ביטוי לא מותאם", היא אומרת. "זה יכול להיות קיום יחסי מין לא מוגנים בחצר במקום העבודה, בלי להבין שזה דבר שצריך להיעשות בפרטיות ולא בפרהסיה, או אוננות בסלון המוסד שבו הם מתגוררים או באמצע הרחוב, גם אם זה ליד גן ילדים. הם לא מתכוונים לפגוע באיש, בדרך כלל, הם פשוט

עיצוב גבולות

העבודה הטיפולית עם בעלי המוגבלויות, בהם מי שנמצאים על הרצף האוטיסטי, מי שסובלים ממוגבלות שכלית והתפתחותית ברמות שונות ובעלי לקויות למידה ולקויות חברתיות חמורות, מתחילה בהקניית ידע ונמשכת בעיצוב גבולות ברורים, הפנמת חשיבות הפרטיות והקורדינציה ההתנהגותיים המתבקשים, ובהמשך גם הדרכה באשר לאמצעי מניעה.

רימוני מספרת על זוג שהיה בטיפולה, בני 50 פלוס, שמעולם לא נגעו זה בזה. "הם אהבו מאוד, בילו שעות ארוכות יחד, אבל בלי שום אלמנט מיני. כשהייתי מנסה להציף את עניין הגוף, האישה הייתה קוטעת אותי ואומרת 'רגע, אנחנו עוד לא נשואים'. איש מעולם לא טרח להסביר לה שמיניות היא צורך נורמטיבי וחשוב, ושמי מושה יכול לתרום המון אושר".

ההורים צריכים להתגבר על החששות, ללמוד את הנושא ולהעביר לילדיהם את הידע, גם אם הם מוגבלים. "הם צריכים קודם כל להכיר בזה", אומרת פלדמן. "להיות מסוגלים להכיל את היצרים הגועשים ואז לכוון ולנרמל. צריך להסביר לילדים כשהם קטנים ומתחילים לגלות עניין מהם איברי המין ומה שמותיהם, להסביר מאוחר יותר מה זה יחסי מין, לתת לגיטימציה למקום הזה. רק אם מאפשרים מימוש נכון ובריא של היצרים והצרכים, אפשר למנוע את הפגיעות, שבצדק מהלכות אימים".

shirgos@gmail.com

"גם בהוסטלים אין מקום של פרטיות. יש כללים נוקשים של הפרדה בין המינים, והצוותים לא מאפשרים לזוגות שנוצרים לממש את אהבתם הגופנית. התוצאה היא שזה נעשה בפרהסיה וזו כבר התנהגות לא מותאמת שיוצרת בעיה. הכוח המיני עוקף הכל"

פליהם, הן במשפחה והן במוסדות, מעניקים להם חום והגנה, אבל בהיעדר ערוץ בריא והכרה בצרכים המיניים, היצרים עלולים ללכת לכיוונים לא טובים, עד כדי פגיעות מיניות".

פלדמן, הנמנית גם היא עם צוות המטפלים במרכז "לאורך הדרך", מציינת כי קיים גם חשש מפני ניצול ופגיעה בצעירות ובצעירים האלה. היא מתארת נשים צעירות שתמורת תשומת לב בדמות מתנה קטנה מבחור שהכירו בפייסבוק מעניקות לו את גופן. הן מתייחסות אל ההיכרות היות האלה כאל זוגיות ואינן מבינות שהמפגש שים הם למטרת סקס בלבד.

אחת התופעות האופייניות לגברים הצעירים היא התמכרות לפורנו, בהיעדר ערוצים אחרים למימוש המיניות, שעם המוגבלות השכלית יוצרת בלבול ועלולה להתרגם למעשים פליליים של ממש.

גם מי שמצליחים להתחבר לאחרים כמותם בתוך הקהילה נתקלים בקשיים. "למעשה, גם בהוסטלים אין מקום של פרטיות", אומרת פלדמן.

לא יודעים ולא מבינים שזה אסור ולא מקובל. אין להם איפה לממש את צורכיהם והם חוששים לדבר על זה ולשאול, כי הם הפנימו את המסר שזה אסור".

ניצול ופגיעה

באופן טבעי, התנהגויות כאלה מעוררות כהלה גדולה בקרב קרוביהם של הצעירים הללו ובקרב מי שנתקל בהם במקרה במרחב הציבורי. "בעצם, ממש כמו שהחברה מדירה את בעלי המוגבלויות ממקומות עבודה ובילוי, כך היא מדירה אותם בכל מה שקשור למיניותם", אומרת המטפלת הווגית והמינית גאולה פלדמן. "משהו במחשבה על אדם 'מפגר' בוגר ומיני מעורר אסוציאציות מרתיעות. לרוב, קוגניטיבית וחברתית האנשים האלה נשארים ילדיים מבחינת יכולת ההבנה שלהם, התפקוד הפרימיטיבי והיותם נטולי עכבות. כיוון שהם כאלה, נשארים קצת ילדים, קשה לקבל אותם כמיניים. פה נוצרת הבעיה, כי מט-