

מחלת ALD – הפן האנושי של מחלה גנטית
סיפור אמיתי ומקוצר לרווחת מספרי הסיפורים

שנת 2003, טלפון בהול מרונית. התגלתה מחלה במשפחה של בעלה רון. מתברר שהמחלה גנטית. המחלה התגלתה אצל ראובן, ילד בן שבע.

ראובן ילד רגיל, לומד בכיתה א'. יום אחד נפל ברחוב ואיבד את הכרתו. בבית החולים ניסו למצוא סיבה, שכן לאיבוד ההכרה לא קדמה אלימות משום סוג שהוא.

בבדיקות C.T. ו-M.R.I. נמצא פגם בעטיפת המיאלין, הכיסוי השומני של תאי העצב במוח. החשד נפל על מחלת A.L.D. הנדירה (adrenoleukodystrophy).

A.L.D. היא מחלה תורשתית האחוזה בכרומוזום X, שבה נפגע המיאלין העוטף את תאי העצב במוח. כמו-כן היא גורמת לתת-פעילות של בלוטת יותרת הכליה.

המחלה באה לידי ביטוי בסביבות גיל 6 שנים. כאשר היא פורצת, ואין לה תרופה. מצבו של הילד עתיד להתדרדר משבוע לשבוע ובסופו של דבר ימות בייסורים. לפני כן יאבד את יכולתו המוטורית, את יכולת התנועה, את השמיעה, את הראיה...

הרופאים ביקשו מלאה (אמו של ראובן) לברר במשפחה האם היו מקרים דומים של ילדים בערך בגיל הזה שסבלו ממחלה שבסופה נפטרו. לאה זכרה שהיה לה בן דוד שנפטר בגיל 12 כשהיא היתה ילדה קטנה. תמיד ידעה שבן דודה נפטר מסיבוך של מחלת חצבת. בכל זאת פנתה לאה לאחיו רון שינסה למצוא את התיקים הרפואיים של אחיו שנפטר בשנות ה-60 כדי לבדוק האם מדובר באותם סימפטומים. רון הוציא את התיק של אחיו הגדול מארכיון בית החולים, תאור המחלה זעזע את המשפחה, הסימפטומים היו דומים... תאור ההתדרדרות היה נורא ונמשך מספר שנים. האח חי עד גיל 12 ונפטר בייסורים גדולים. כל המשפחה היתה במצוקה גדולה: למי עוד יש את המחלה, מי עתיד לחלות, מי נושא את הגן הפגום ואולי יעביר אותו לילדיו, אולי ישנם כבר ילדים שחיים עם הגן הפגום והמחלה עדיין לא מתבטאת, כי הם צעירים.

תרגיל

צייר את השושלת המשפחתית ונסה לענות על השאלות.

להלן פרטים נוספים :

ללא שני בנים, ראובן בן **שבע** שנים , שמעון בן **ארבע** שנים.

ללא אחות אחת שעומדת להינשא .

רון (בן-דודה של לאה) נשוי בשנית ולו בת מאשתו הראשונה ובן מאשתו השניה, שהיא כעת בהיריון.

לרון אחות אחת ולה בן ובת.

השאלות

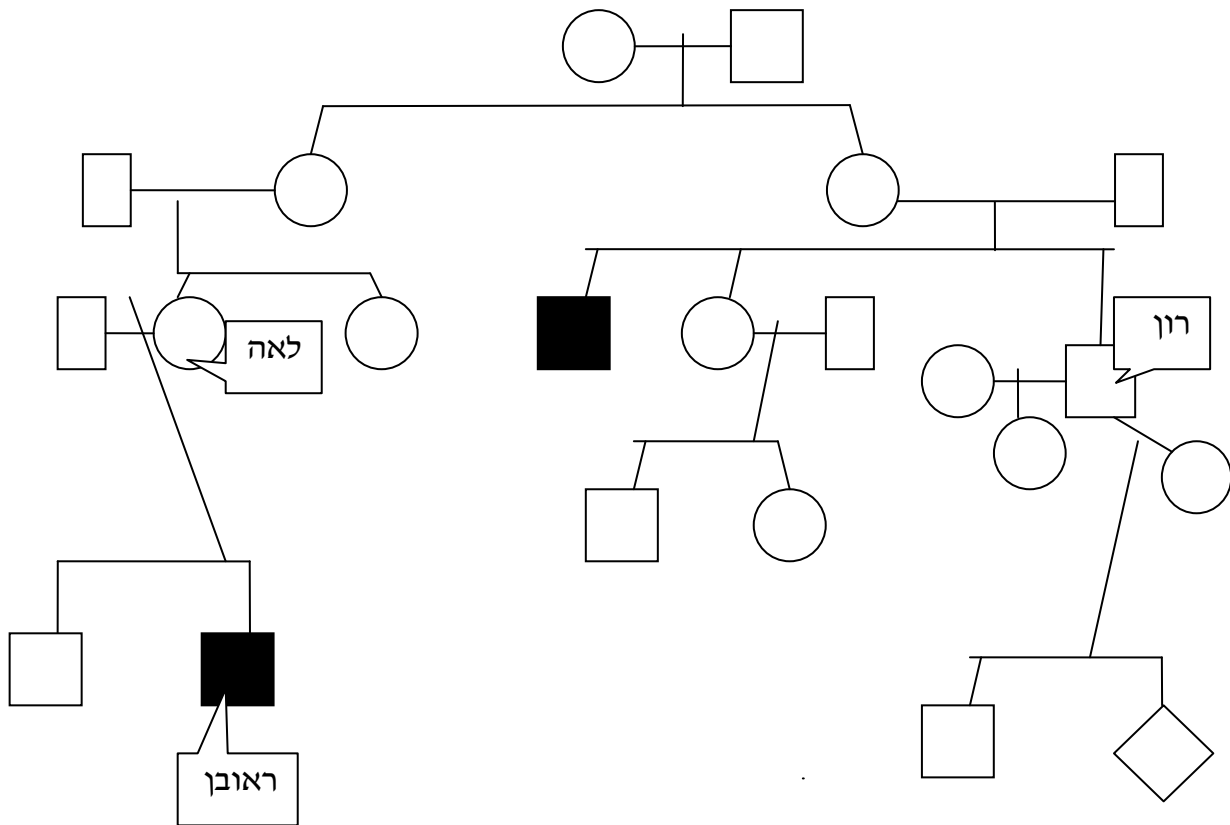
א. מהו הגנוטיפ של כל אחד מבני המשפחה, על פי הידוע עד כה?

ב. למי היית ממליץ לעשות בדיקה גנטית, כדי לבחון האם המחלה עלולה להתפרץ אצלו?

ג. מי לפי דעתך, אינו נושא את הגן הפגום? על סמך מה, תבסס מסקנה זו?

ד. מי עלול להיות נשא של המחלה?

ה. מה יהיה הפנוטיפ של נשא המחלה?



תשובות לתרגיל:

- א. ראובן נושא גן פגום. אצלו התפרצה המחלה. אמו, לאה, כנראה הורישה לו את הגן הפגום ולכן היא נשאית. לאה קבלה את הגן הפגום מאמה וגם היא כנראה קבלה את הגן למחלה מאמה (סבתא רבה של ראובן). דודתה של לאה (שנפטרה בינתיים) נשאה אף היא את הגן הפגום שכן נולד לה בן שקיבל ממנה את הגן הפגום ונפטר בגיל 12.
- ב. שמעון הוא הזכר היחיד שנימצא בסיכון להתפרצות המחלה אם הוא נושא את הגן כמו ראובן. שמעון רק בן ארבע.
- ג. כנראה שרון אינו נושא את הגן הפגום. הוא הגיע לגיל בגרות (כמעט בן חמישים). אם היה לו את הגן הפגום כנראה היה לוקה במחלה ונפטר בגיל צעיר מבלי להגיע לבגרות **מיניית** ומבלי להעמיד צאצאים.
- ד. האחות של רון ושל לאה יכולות להיות נשאיות שקיבלו את הגן הפגום מאמותיהן (האמא של לאה ואחותה, אמו של רון, שתיהן נשאיות). אם ימצא שהאחיות של רון

ולאה נשאות יש להמשיך ולבדוק את ילדיה ובמיוחד את הבן הצעיר. לרון אחות עם בן צעיר מתחת לגיל שבע. אם האמהות נשאות, יש סיכוי של חמישים אחוז להורשת הגן הפגום לצאצאיהן.

ה. הנשאים הזכרים הנושאים גן x פגום הם ילדים רגילים עד התפרצות המחלה בסביבות גיל שבע (כמו ראובן).

הנשאות הן נשים הנושאות גן x פגום וגן x בריא ואין להן סימפטומים.

לאה נבדקה ונמצא שהיא נשאית. אצל ראובן נתגלה הגן הפגום. גם שמעון בן הארבע, (אחיו של ראובן) נבדק, ונמצא שהוא נושא את הגן הפגום. (להזכירכם, המחלה מתחילה להתבטא בגיל שבע).

האחיות ובנות הדודות צריכות להיבדק. היחיד שבטוח שאינו נושא את הגן הוא רון, שכן הוא הגיע לגיל בגרות בבריאות טובה.

ממצאי הבדיקות אצל אחותו של רון ואחותה של לאה

- האחות הנשואה, אם לילדים, אינה נשאית (אנחת רווחה). משפחתה ניצלה מהגן הפגום.
- האחות הרווקה אינה נשאית. (אם היא היתה נשאית, כיצד זה היה משפיע על צאצאיה?)

המשפחה של רון מרגישה בטוחה... עד שמגיעה אינפורמציה מאמה של לאה - הדודה סוניה, אביה ז"ל - סבה של לאה ורון, נפטר בגיל צעיר מסימפטומים שהתחילו עם בעיות מוטוריות ברגליים והתדרדרו עד מותו (בגיל 40). עד עכשיו, הנחנו שהגן הפגום עבר דרך הנשים במשפחה. שכן גבר עם X פגום לא מגיע לגיל בגרות ולא מסוגל להעמיד צאצאים...

הייתכן מקרה יוצא דופן?

הייתכן שסבא של רון נשא את המחלה, הצליח להעמיד צאצאים ורק אחר כך נפטר? אם כן, אם אפשרי הדבר, אולי גם רון נושא את המחלה? (רון בן 50)!

רון החליט לעשות בדיקה גנטית. בבדיקה נמצא שהוא נושא את המחלה. מיד נשלחו פקסים ליועצים גנטיים בארץ ובעולם כדי לברר את התופעה. התברר שבארץ זהו מקרה יחיד שידוע עליו.

בעולם, קיימים גברים שהצליחו, "משום מה" להגיע לגיל בגרות כשהם נושאים את הגן הפגום. הפגם הגנטי שלהם לא בא לידי ביטוי בגיל צעיר אלא בין הגילאים שלושים

קובץ זה נועד אך ורק לשימוש האישי של מורים למתמטיקה, פיזיקה, כימיה וביולוגיה ולהוראה בכיתותיהם. אין לעשות שימוש כלשהו בקובץ זה לכל מטרה אחרת, ובכלל זה: שימוש מסחרי, פרסום באתר אחר (למעט אתר בית הספר בו מלמד המורה). העמדה לרשות הציבור או הפצה בדרך אחרת כלשהי של קובץ זה או חלק ממנו.

לחמישים. המחלה נקראת אדרנומילוניורופתיה a.m.n והיא מתבטאת בסימפטומים דומים אך ההתדרדרות של תפקוד בלוטת יותרת הכליה ומערכת העצבים מאוד איטית. הסימפטומים הראשונים מתפתחים בעמוד השדרה ובעצבים הפריפריים והסיכוי להתפתחות בעיות נוירולוגיות גבוה. החולים סובלים גם מחסר פעילות בלוטת יותרת הכליה (מחלת אדיסון).

מה לגבי ילדיו של רון? מי מהם נושא את המחלה? והעובר שברחם של אשתו השניה, האם יש סכנה שהוא נושא את הגן הפגום? ממצאי הבדיקות הורו שהעובר זכר.

הבנים בריאים, מכיוון שרון תרם להם Y, ואשתו תרמה להם X תקין. הבת בוודאי נשאית מכיוון שהיא קיבלה מרון X פגום ומאימה X תקין. אכן, הבת נבדקה ונמצא שהיא נשאית. כיצד לנהוג עכשיו? האם רון חי על זמן שאול? האם הוא צריך לשנות מהרגליו? לשנות את תזונתו?

יועץ גנטי, מומחה מארה"ב, פרופסור **מוזר**, הורה להמשיך את החיים כרגיל. רון לא פיתח שום סימפטום (תופעה נדירה מאוד) אם המחלה לא התפרצה עד כה, צריך לקוות שתתפרץ כמה שיותר מאוחר ובינתיים החיים יכולים להמשיך כרגיל.

קובץ זה נועד אך ורק לשימוש האישי של מורים למתמטיקה, פיזיקה, כימיה וביולוגיה ולהוראה בכיתותיהם. אין לעשות שימוש כלשהו בקובץ זה לכל מטרה אחרת, ובכלל זה: שימוש מסחרי, פרסום באתר אחר (למעט אתר בית הספר בו מלמד המורה), העמדה לרשות הציבור או הפצה בדרך אחרת כלשהי של קובץ זה או חלק ממנו.

כשנה לאחר גילוי המחלה אצל ראובן, נפטר ראובן. במהלך שנה זו, הוא איבד את חוש הראיה, שיווי המשקל, יכולת התנועה, חוש השמיעה. ראובן נפטר בייסורים גדולים. אחיו שמעון, ילד רגיל ושמח. הוריו מקווים שגורלו לא יהיה כמו של ראובן. אולי גם אצלו המחלה לא תתבטא (כמו רון בן-דוד אמו).

לאה ובעלה, (ההורים של ראובן), מנסים להביא לעולם אח תואם לשמעון בסיווג רקמות. בהתאמה להשתלה של מח עצם (למרות שלא ברור מה הקשר להשתלת מח עצם, הרי הבעיה היא במיאלין, למרות שזה נראה לא הגיוני, זו השיטה). במקרה שחס וחלילה יזדקק, אם המחלה תפרוץ בגופו. מתברר שאחד הפתרונות זו השתלה של מח עצם. הליך מסובך כשלעצמו שאף הוא לא מבטיח אחוזי הצלחה גבוהים. המחלה עדיין חשוכה מרפא.. מניעת התפרצות המחלה במלא עוזה, יכולה להתרחש בעזרת שמן מיוחד שניתן כתוסף תזונה לבנים נשאים ומעקב את התפתחות המחלה (לראובן ניסו לתת את השמן אך הוא לא עזר). השמן נקרא "השמן של לורנצו", על שם לורנצו, ילד שבו נתגלתה המחלה לפני כ- 15 שנה. עקשנותם של הוריו של לורנצו לחקור את המחלה גילתה ששמן זה, כתוסף תזונה, מקל על הסימפטומים ובולם את הידרדרות המחלה. לורנצו חי עד גיל 30. הוא היה מסוגל לתקשר על ידי מצמוץ בעין והזזת זרת כף היד. בגלל שכשגילו את התרופה, הוא היה כבר משותק. הוא נפטר מדלקת ריאות.

בשמן משתמשים בנים רבים נשאי הגן הפגום, לחלקם זה עוזר, והם לא מפתחים את המחלה, כל זמן שניזונים מהשמן.

שיטת ריפוי נוספת נעשית בעזרת השתלת מח עצם והיא עדיין בשלבי ניסוי. (הוזכר לעיל) ניתן לצפות בסרט "השמן של לורנצו" ואחר כך לעשות את הפעילות הלימודית המוצעת בעלון מורי הביולוגיה 163 לסיכום הנושא.

המשך קורות המשפחה בשנים לאחר מכן....

רון מרגיש מצוין. אין שום סימנים להתפרצות המחלה.

לאה ובעלה מנסים להרות עובר שתואם לבנם שמעון פן תתפרץ המחלה אצלו. הטיפולים ההורמונליים קשים ולעיתים חיים מסכנים את לאה. הנסיעות לארה"ב לבדיקת תאום הרקמות של העוברים שנוצרו בהפריית מבחנה לצורך כך, מעלות חרס. השנים עוברות.. לאה מתבגרת.. האם תצליח לאה להרות עובר שיוכל להציל את אחיו בבוא העת?

השנים עוברות וגם שמעון גדל...סימני מחלה ראשונים מתחילים להופיע גם אצלו. מתחילים לתת לו את "השמן של לורנצו" בתקווה שהמחלה לא תידרדר...אך ללא הועיל... אין כבר זמן להרות וללדת לו אח כדי להצילו...מחפשים במאגר העולמי של מח העצם האם ימצא לו תורם?

נמצא תורם מתאים ונערכים לניתוח השתלת מח עצם לשמעון.

שמעון עובר השתלת מח עצם ובמקביל אמו, שכבר לא צריכה להקפיד להרות עובר תואם
לו במדויק, ממשיכה בניסיונות להרות. המאמצים מתרכזים עכשיו בבחירת ביצית
מופרית שאינה נושאת את המחלה.
שמעון עובר את הניתוח בהצלחה להשתלת מח עצם. לאה מצליחה להרות.
מתגלים סיבוכים בהחלמתו של שמעון...מצבו מדרדר..שמעון נפטר..
לאה יולדת שלישיית בנים בריאים.
רון ממשיך את חייו כרגיל ביחד עם אשתו השניה וילדיו.

לשאלות...הבהרות...קשיים...

עטי אנגלסמן-03-5320861

etiengelsman@gmail.com