

יש אור בקצה המנהרה

הטיפול בחולה עם מחלת הנטינגטון, מחלה נוירולוגית גנטית נדירה, דורש צוות רב תחומי מקצועי, מימונות ויצירתיות בשל מורכבות המחלה. מרפאת ההנטינגטון הוותיקה ב"איכילוב" מספקת לחולים ולבני משפחותיהם טיפול ויעוץ מקיפים תחת קורת גג אחת וניהול משברים מיידים בעת הצורך

נואית ענבר, עדי עזרה וד"ר טניה גורביץ' 11:37, 07.02.2016



(shutterstock: אילוסטרציה) Huntington

נואית ענבר, עדי עזרה, ד"ר טניה גורביץ'

המרפאה להפרעות תנועה, המערך הנוירולוגי, המרכז הרפואי תל אביב, "איכילוב"

מחלת הנטינגטון (Chorea Huntington) היא מחלה נוירולוגית גנטית נדירה הנגרמת על ידי מוטציה בגן הנטינגטין בכרומוזום 4. המחלה מאופיינת בסימנים קליניים קשים בשילוב של תנועות בלתי רצוניות טורדניות, ירידה קוגניטיבית והפרעות פסיכיאטריות בקומבינציות שונות, עם הידרדרות

מתמדת בסימנים ככל שהמחלה מתקדמת.

אופי התורשה (מועברת בתורשה אוטוזומלית דומיננטית עם חדירות מלאה) גורם לכך כי נפגעים מספר בני משפחה בדורות שונים, רובם מבוגרים-צעירים, בשיא פריחתם, דבר הפוגע בהתנהלות המשפחה וכרוך בהשלכות כלכליות וסוציאליות כבדות.

התסמינים הנרחבים משפיעים על כלל תחומי חייו של החולה: עם התקדמות המחלה מופיעות דיסארטריה (אשר מקשה על התקשורת של המטופל), הפרעה בבליעה, ירידה במשקל, עולה הסיכון לפנאומוניה וכן תופעות של חוסר יציבות ונפילות חוזרות עם חבלות משמעותיות. תסמינים אלה מביאים להגבלה תפקודית קשה ביותר ולצורך מתמיד בעזרה צמודה בתפקודים יומיומיים. כל אלה משפיעים לרעה על התא המשפחתי כולו.

טיפול בגישה רב תחומית ומניעת המחלה בדור הבא

עדיין אין ריפוי למחלת הנטינגטון והטיפול, סימפטומטי בעיקרו, מכוון לסימנים ספציפיים של המחלה והוכח כמשפר את איכות החיים של החולים ושל בני משפחותיהם. על פי הספרות הרפואית העדכנית, הטיפול האופטימלי במחלה הוא בגישה מולטידיסציפלינרית על ידי צוות רב מקצועי אשר מסוגל לתת מענה למגוון בעיות מורכבות, בריאותיות ותפקודיות, וכן, להגיש עזרה סוציאלית ולספק ייעוץ גנטי לחולים ולבני משפחותיהם.

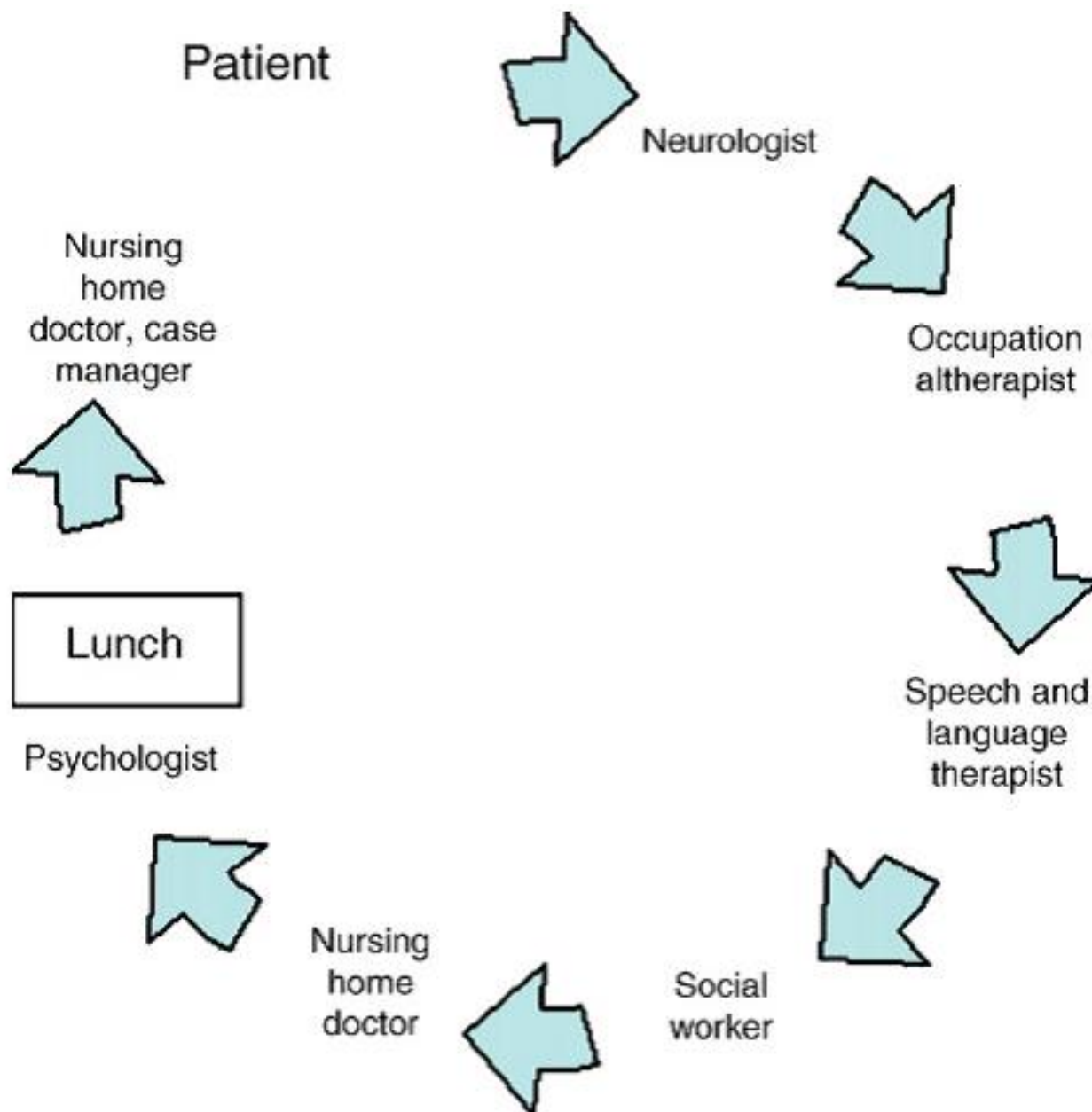
במקביל, אחת המשימות האסטרטגיות המשמעותיות של הצוות המטפל היא למנוע ההעברה של המחלה לדור הבא. הרפואה המודרנית מאפשרת זאת באמצעות טכנולוגיות מתקדמות, ביניהן שיטות שונות של הפריה חוץ גופית (IVF) ואבחון גנטי טרום לידתי (PGD - Pre-implantation genetic diagnosis).

הטיפול בחולה עם מחלת הנטינגטון דורש מיומנות ויצירתיות מיוחדת מצד הנורולוג בהתאמת תרופות ובמציאת איזון בין ישנוניות לבין תנועות בלתי רצוניות, בין תופעות פסיכוטיות, שינויים קוגניטיביים ותנודות רגשיות. למעשה, במשך כל שלבי המחלה, הטיפול כולל ניהול תסמינים, ניהול משברים, הכנה לקראת העתיד, מתן מידע, מקסום תפקוד, סיוע במציאת פתרונות לקשיי המשפחה, מתן תמיכה, ליווי ארוך טווח ופתיחת האפשרות להשתלב במחקרים חדשניים. לשם כך, נדרש צוות רב תחומי מיומן העובד לפי מודל סדור וכולל אנשי מקצוע ממגוון תחומים: נורולוגיה, סיעוד, קלינאות תקשורת, פיזיותרפיה, ריפוי בעיסוק, עבודה סוציאלית ותזונה.

טיפול פרטני הוליסטי ארוך טווח ב"איכילוב"

מרפאת ההנטינגטון במרכז הרפואי תל אביב ("איכילוב") פועלת משנת 1997 במסגרת היחידה להפרעות תנועה, על פי המבנה המומלץ בספרות ומציעה טיפול אינטגרטיבי, כאשר החולה ומשפחתו פוגשים את אנשי המקצוע על פי צורכיהם ובקשתם, ומשולבים בטיפול פרטני הוליסטי ארוך טווח.

סכימה של פעילות המרפאה בקליטת חולה הנטינגטון, לפי
Veenhuizen & Tibben (2009)



אנשי הצוות של מרפאת ההנטינגטון ביחידה להפרעות תנועה עברו הכשרה מיוחדת בטיפול במחלה, על כל היבטיה. למשל, הפיזיותרפיסטית של המרפאה, המשמשת כמרכזת צוות מרפאת ההנטינגטון,

סיימה בסתיו 2015 השתלמות במרפאת ההנטינגטון בקרדיף, וויילס – מרפאה עם היקף פעילות מהגדולים בעולם, בניהולה של פרופ' אן רוסר. אנשי הצוות הרב תחומי של המרפאה משתתפים כדרך קבע בכנסי העמותה האירופאית של ההנטינגטון (EHDN), במטרה להכיר מקרוב את הסטנדרטים העולמיים של הטיפול במחלה.

המרפאה עובדת בשיתוף פעולה הדוק עם עמותת ההנטינגטון בישראל ועם המכון הגנטי של המרכז הרפואי תל אביב. ליווי גנטי מקצועי יחד עם מעורבותם של עובדי רווחה הם הכרחיים לצורך מתן הסבר שהוא ענייני ובו בזמן רגיש ומכוון למציאת פתרונות אופטימליים בגישה אינדיבידואלית למתמודדים עם מחלה מורכבת זו.

להפרעות בליעה ודיבור יש השפעה מכרעת על איכות חייהם של החולים, ולכן טיפול מעמיק בתסמינים אלה מתאפשר על ידי שיתוף פעולה רציף בין מרפאת ההנטינגטון ומרפאת הבליעה במחלקת אף-אוזן-גרונ: מטופלים עם הפרעות בליעה מופנים לבדיקת תפקודי בליעה על ידי סיב אופטי גמיש (FEES). בהתאם לתוצאות הבדיקה, לחולה מוצע טיפול לשיפור תפקודי הבליעה על ידי קלינאית תקשורת מומחית להפרעות תנועה במרפאת ההנטינגטון.

כאמור, במרפאת ההנטינגטון ביחידה להפרעות תנועה החולים יכולים לקבל טיפול ויעוץ מקיפים תחת קורת גג אחת, במסגרת המאפשרת טיפול כוללני ארוך טווח וניהול משברים מידי בעת הצורך.

מרפאת ההנטינגטון באיכילוב היא המרכז היחידי בישראל שנבחר להשתתף במחקר ENROLL – מחקר עולמי רב מרכזי העוקב אחרי חולי הנטינגטון ובעל חשיבות רבה בשל המאמץ הבינלאומי המשותף בחקר המחלה ובמציאת טיפול אפקטיבי עבורה.

בנוסף, מתנהלים כיום בעולם מספר מחקרים קליניים תרופתיים המיועדים לטיפול בחולי הנטינגטון, מתוכם ראוי לציין מחקר קליני מהפכני המתקיים בלונדון הכולל תרופה שעובדת במנגנון של gene silencing ואשר אמורה לעצור את ייצור החלבון הטוקסי שאחראי על התפתחות המחלה. ניתן לומר כי בעולם המחקר והטיפול כיום, יש "אור בקצה המנהרה" עבור חולי הנטינגטון ובני משפחותיהם.

מרפאת הנטינגטון, ביחידה להפרעות תנועה (בהנהלת ד"ר טניה גורביץ'), המערך הנורולוגי (בהנהלת פרופ' ניר גלעדי). בניין ראשונים, קומה 4, ראשונים המרכז הרפואי תל אביב – "איכילוב". פרטים ותיאום תור בטל': 03-6974909, או 03-6973001 למקרים דחופים