



PGD הצלת חייו של אח חולה - סיפור התנסות של משפחה - שרון הררי

המחץ: הילדים האלה סובלים מנטייה מוגברת ללוקמיה ולגידולים סרטניים. מה הטיפול המקובל היום בפנקוני אנמיה? מדובר בטיפול של השתלת מח עצם; טיפול מורכב, רב סיכונים, התלוי בהרבה מאוד פרמטרים, אבל בעיקר בפרמטר אחד קריטי והוא הפרמטר של ההתאמה בין התורם לבין המושתל. נתוני הסטטיסטיקה לגבי השתלות מח עצם בחולי מח עצם בשנת 2000 היו עגומים ביותר. במקרה של השתלה מתורם זר מתאים - וזה בתנאי שיש תורם זר מתאים, ולא תמיד יש תורם זר מתאים - מדובר ב-28% הצלחה בלבד. לעומת זאת, במקרה של השתלה מאח או מאחות בעלי סיווג רקמות זהה, אנחנו מדברים על 90% הצלחה. אמיתי היה הבן הראשון שלנו, ובאותו שלב הוא היה הבן היחיד, כך שנותרנו עם אותם 28% הצלחה, הנמוכים ביותר. מובן שבתור הורים לא יכולנו להשלים עם המספרים האלה; לא יכולנו להשלים עם העובדה שקרוב לוודאי נאבד את הבן שלנו לפני שימלאו לו חמש. חיפשנו תקווה. חיפשנו בכל מקום שיכולנו למצוא, גלשנו לילות ארוכים באינטרנט, אחרי שמיצינו את הרופאים המקומיים, שלא ידעו לתת לנו פתרונות, ואמרנו שנלך עד סוף העולם כדי להציל את הילד שלנו. וכך קרה שערב אחד קיבלנו דואר אלקטרוני ממכר, שהוא במקרה גם המטולוג חוקר העובד בסן פרנסיסקו, והוא סיפר לנו על רעיון ששמע במסדרון באחד הכנסים שהיה בהם. הוא השתמש במילים זהירות ומסויגות מאוד.

באותו שלב קיווינו שנזכה לילד נוסף, שיהיה בריא, כמובן, אבל שבמקרה לגמרי יהיה לו גם סיווג רקמות מתאים לזה של אמיתי, כדי שנגיע לאותם 90% הצלחה שייחלנו להם. ומה היה אותו רעיון שאותו מכר סיפר עליו? היה מדובר בשימוש בטכנולוגיה קיימת ב-PGD, שכבר כולכם יודעים היטב במה מדובר, אבל היה מדובר ב-PGD יוצא דופן, שעדיין לא היה שום ניסיון אותו והיה

בתור נשאת של מחלה גנטית נדירה ובתור אם לילד חולה במחלה גנטית נדירה, אני שמחה על ההזדמנות להעביר את הדיון מן התיאוריה אל הפרקטיקה, אל החיים האמיתיים בשטח.

אמיתי נולד ב-8 בספטמבר 1998. שישה חודשים לאחר מכן, ביום שמלאה לו חצי שנה, הוא אובחן כסובל ממחלה גנטית נדירה, ששמה 'פנקוני אנמיה'. היה ברור שהחיים שלנו ישתנו מהקצה אל הקצה. עוד לא ידענו בדיוק במה מדובר, אבל מהר מאוד הבנו ששום דבר כבר לא ישוב להיות כפי שהיה. מה היא בעצם פנקוני אנמיה? זו מחלה גנטית נדירה וקשה, הקרויה על שם ד"ר גווידו פנקוני, רופא ילדים שוויצרי שעבד במחצית הראשונה של המאה העשרים ודיווח על ממצאים שאסוף ממטופלים שלו. היום אנחנו יודעים שפנקוני אנמיה היא מחלה אוטוסומלית רצסיבית, כלומר ילד חולה - זה אומר בוודאות ששני הוריו הם נשאים של המחלה. אנחנו מכירים היום כ-11 מוטציות שונות של פנקוני. אמיתי חולה בפנקוני C מסוג 4+IVS. מה המשמעות של כל הדברים האלה? מה המאפיינים הקליניים של המחלה האיומה הזאת? ובכן, הילדים האלה נולדים עם סדרה של מומים מולדים טיפוסיים. במקרה שלנו אמיתי נולד עם שלושה מומי לב, עם מומים באגודלים, עם איזו אנומליה מבנית בכליות ועם תווי פנים טיפוסיים. הילדים האלה קטנים מאוד, יש להם תווי פנים עדינים מאוד ועיניים מלוכסנות קטנות. דרך אגב, אותם מומים מולדים הם בדרך כלל אלה המובילים לאבחון המחלה. כאילו בכל זה לא די, הבעיה העיקרית והקריטית של הילדים האלה היא שהם מפתחים, בשנים הראשונות של החיים, כשל של מוח העצם, כלומר אנמיה. ריכוז ההמוגלובין ומספר הכדוריות הלבנות פוחתים, מה שאומר שהמערכת החיסונית אינה תקינה, ויש בעיה קשה של דימומים, שהם תוצאה ישירה של טרומבוציטים בערכים נמוכים מאוד. ומכת



הצמוד באמיתי. הגענו באמצעות האינטרנט אל פרופ' ארלין אורבך, גנטיקאית יהודייה מאוניברסיטת רוקפלר בניו יורק, המתמחה בפנקוני, שהקימה בשנות השמונים, מערך רישום ((registry, של חולי פנקוני ושל בני המשפחות שלהם. היא קישרה אותנו למשפחה אחרת, אמריקנית, שניסתה אותו תהליך של אבחון גנטי כפול, וגם למדענים ולרופאים שטענו שהם יודעים לבצע את הפרוצדורה המורכבת הזאת. הגנטיקאי שהיא חיברה אותנו אליו היה פרופ' מרק יוז, שהוא רופא וחוקר, איש מבריק שהקים מעבדה באוניברסיטת ווין סטייט בדטרויט. הוא אמר שהוא יכול לבצע את האבחון הגנטי הכפול מהתא היחיד, אבל היינו זקוקים גם למרפאת הפריה ברמה גבוהה מאוד. מצאנו אותה בקורנל בניו יורק אצל ד"ר זאב רוזנווקס, שהוא, דרך אגב, ישראלי לשעבר, המנהל את אחת ממרפאות ההפריה המובילות בארצות הברית ועובד באופן קבוע עם מרק יוז, בדרך כלל על PGD רגיל לאבחון מחלות בלבד. אחרון חביב שהצטרף למסע היה פרופ' עמי עמית, מנהל יחידת ה-IVF ב'איכילוב', שנתן את התמיכה המקומית בשלבים הראשונים של הטיפול, וכמובן את התמיכה הרגשית שהיינו זקוקים לה. בדצמבר 2000 התחלנו את סיבוב ההפריות הראשון. ארזנו את המזוודות ועלינו למטוס לאחר שלושה שבועות של טיפולים הורמונליים מסיביים. בניו יורק קיבלו את פנינו ד"ר זאב רוזנווקס וארלין אורבך, שהתייחסה אלינו כמו אל בני משפחה. סיבוב הטיפולים הראשון היה בעיצומו. ביום השאיבה של הביציות נתבשרנו ששאבו 11 ביציות. יומיים לאחר מכן התברר לנו שרק שבע מהן הופרו בהצלחה, וזה נותן לכם איזה מושג שהוא על כמה דברים עלולים להשתבש בדרך, על זה שהתהליך ארוך מאוד ושכל שלב ושלב הסיכויים הולכים ופוחתים. ביום שביצעו את הביופסיה חיכינו בקוצר רוח לראות מה הלאה. יבין, בן זוגי, התעקש לקחת את התאים היחידים בעצמו, כיוון שהיה צריך להטיס אותם לדטרויט למעבדה הגנטית. הוא חיכה לטלפון מהמעבדה, שיקראו לו לבוא לקחת

רק בגדר רעיון - PGD for HLA (Antigen). הכוונה הייתה להשתמש ב-PGD באופן מתוחכם יותר. השלב הראשון הוא שלב של IVF רגיל, שבו האישה מקבלת טיפול הורמונלי במשך מספר שבועות, מתבצעת שאיבה של ביציות, מגדלים את הביציות המופרות במעבדה, ואז מגיע שלב הביופסיה, כמו בכל תהליך PGD רגיל. כאשר ביציות מגיעות לשלב של שמונה תאים מוציאים מכל ביצית מופרית כזו, או טרום-עובר, כפי שהתייחסו אליו פה קודם, תא יחיד. על התא הזה רוצים לבצע אבחון גנטי. עד כאן PGD רגיל לכל דבר. אבל במקרה שלנו הרעיון היה מרחיק לכת יותר מזה. מדובר היה בביצוע אבחון גנטי כפול על אותו תא יחיד; אבחון גנטי שיאפשר לנו קודם כול לאתר את העוברים הבריאים, כמובן, וגם לאתר עובר שיהיה לו סיווג רקמות זהה לזה של אמיתי, כדי שנוכל להשתמש במוח העצם שלו לצורך השתלה ולהעלות את סיכויי ההצלחה שלנו ל-90%. הרעיון היה שאם הכול יעבור כשורה, נוכל להשריש את אותו עובר, או טרום-עובר, מתוך ידיעה שמדובר בעובר בריא שיש לו סיווג רקמות זהה לזה של אמיתי. עד כאן התאוריה, אבל החיים מלאי תהפוכות והפער בין התאוריה לפרקטיקה עצום, כפי שאתם יודעים. היינו צריכים להתגבר על הרבה מאוד מכשולים. קודם כול, לא היה תיעוד של אף לא מקרה אחד בעולם שהצלחת, בעת ההיא, באבחון גנטי כפול מסוג זה. היינו צריכים לאתר את האדם שיעשה את זה, שיהיה אמין מבחינה מדעית ומבחינה אנושית, והיינו צריכים לעזוב כל מה שעשינו, לעצור את החיים ולנסוע בעקבות החלום. מובן שבארץ האפשרות הזאת לא הייתה קיימת, ומדובר היה בנסיעה אל מעבר לים. מדובר היה בהתגברות על אין-ספור מכשולים לוגיסטיים, גיאוגרפיים, ניהוליים, כספיים. בסופו של דבר יצאנו לדרך, וחבורה מובחרת ליוותה אותנו. בראשה עמד פרופ' גידי רכבי, מי שהקים את המחלקה ההמטו-אונקולוגית לילדים בתל-השומר והיה הרופא של אמיתי, והוא ליווה אותנו בעיקר בתמיכה רגשית, וכמובן בטיפול



שני העוברים, כי הרגשנו שזה הכול או לא כלום. באותו יום אחר הצהריים, שלוש שעות אחרי אותה שיחת טלפון, ניגשתי לחדר הניתוח פעם נוספת והשרישו בי את שני טרום-העוברים הללו. ידענו שמחכה לנו דרך ארוכה של המתנה, של אי ודאות גדולה מאוד, ועם זאת היינו מלאי תקווה. כאן אתם רואים את הדוח של המעבדה בקורנל. 2.5.2001 הוא יום השרשת העוברים. יש פה תיעוד המצב של כל העוברים. שוב המתנה של שבוע עד לבדיקת ההיריון, וכעבור שבוע קיבלתי שיחת טלפון מד"ר רוזנווקס, והוא אמר לי: "יש לי חדשות טובות, שרון". והוא אמר לי בעברית, "את בהיריון". הדבר הראשון שעלה בדעתי באותו רגע הוא שאמיתי יחיה. לא יכולתי לחשוב על שום דבר אחר. ידעתי שיש עוד דרך ארוכה, שלא ברור אם ההיריון הזה הוא מה שאנחנו רוצים, שההשתלה עוד לפנינו, אבל הייתה לי תחושה פנימית מאוד מאוד חזקה שאנחנו בדרך הנכונה. אחרי שחזרתי לארץ ניצבה בפניי שוב דילמה קשה מאוד: האם לבצע בדיקת סיסי שלי, כדי להסיר את הספקות, או להתאפק ולחכות עד לבדיקת מי השפיר, כדי לדעת בוודאות אם מדובר בעובר חולה או בריא וכדי לדעת אם מדובר בעובר שיש לו סיווג רקמות זהה לזה של אמיתי או לא. בחרתי באופציה הקשה יותר מבין השניים, לדעתי, והתאפקתי 19 שבועות עד שהגיעה התשובה המיוחלת, והיא בישרה לנו באופן חד-משמעי שמדובר בעובר בריא, בעל סיווג רקמות זהה לזה של אמיתי. ב-13 בינואר 2002 נולדה עלמה. בריאה, בעלת סיווג רקמות זהה לזה של אמיתי. את ההיריון ליווה ד"ר דודי פאוזנר מביה"ח ליס, שגם יילד אותי בניתוח קיסרי. בזמן הלידה נאסף דם מחבל הטבור ונשלח לבנק הדם הטבורי בתל-השומר למשמרת עד לרגע ההשתלה.

ב-2.6.2002 בוצעה ההשתלה. אתם רואים כאן 60cc של דם מחבל הטבור של עלמה. זה כל מה שהיינו זקוקים לו - 60cc. 18 יום לאחר מכן, ב-20.6, חזרנו הביתה בכבאית,

את הקופסה עם אותם שבעה תאים יחידים שהוסרו בביופסיה, אלא שבאותו יום הייתה סופת שלגים נוראה בניו יורק והכבישים נסגרו, טיסות בוטלו, אך יבין היה נחוש בדעתו להגיע למעבדה הגנטית בדטרויט בזמן. הייתה לנו מסגרת זמן של 12 שעות, והוא היה צריך להגיע עד הלילה לדטרויט להעביר לשם את התאים. אני חिकיתי במלון עם אמי, שהתלוותה אלינו, ועם אמיתי, שכבר מזמן נרדם, וחיכינו לשמוע מיבין אם הוא מצליח להגיע בשלב הנורא הזה למעבדה הגנטית בדטרויט. במטוס לקליבלנד הוא פגש איש זר, וזה התנדב להסיע אותו את כל הדרך מקליבלנד לדטרויט, כי כל הטיסות לדטרויט בוטלו. והם עשו את הלילה יחד במכונית, שש שעות של נסיעה בשלג, עד שהגיעו - בשעה 1 בלילה למעבדה בדטרויט, ויבין מסר את קופסת התאים לתורן הלילה במעבדה, לבורנט הודי. כעבור יומיים התבשרנו בטלפון ששתיים משבע הביציות המופרות בריאות ושיש להן סיווג רקמות זהה לזה של אמיתי. היינו, כמובן, ברקיע השביעי, והתייצבתי בחדר הניתוח להשרשה של אותן שתי ביציות ברחם, בתקווה שהסייט הולך להיגמר. כעבור שבוע של המתנה ארוכה ניגשתי לבצע בדיקת היריון והתברר לנו שלא נקלט היריון. זמן קצר לאחר הכישלון הזה ניגשנו מיד לבצע סיבוב טיפולים נוסף. היה לנו ברור שלא כל כך מהר נוותר על החלום הזה.

סיבוב הטיפולים השני נחל כישלון חרוץ, והגענו מהר מאוד לסיבוב שלישי, ואז הגענו לשלב שבו הייתה לנו שוב דילמה מורכבת מאוד. ד"ר יוז הודיע לנו שהתעוררה בעיה לבצע אבחון גנטי מלא. היו שתי ביציות ועל שתיהן לא הצליחו לבצע את האבחון הגנטי המלא. על אחת מהן ידענו בוודאות שהיא בריאה, אבל הצליחו לבדוק רק מחצית מסיווג הרקמות. כלומר היה סיכוי של 50% בלבד שזה מה שאנחנו מחפשים. על הביצית השנייה ידענו בדיוק שסיווג הרקמות מתאים, אבל לא היה ברור אם העובר בריא או חולה. לקח לנו בדיוק שלוש דקות להחליט שאנחנו רוצים בכל זאת להשריש את



הוא נס, ואנחנו מאושרים מהילדים הנפלאים שנולדו לנו. לו התבקשתי להגדיר במילה אחת את המושג PGD, הייתי בוחרת במילה 'תקווה', כי התקווה היא העומדת מאחורי כל מחקר מדעי, ועל אחת כמה וכמה כשמדובר במחקר שיש לו יישום רפואי. התקווה היא גם הכוח המניע העומד מאחורי כל הורה שמבקש עתיד לילד שלו. זוגות שמבקשים להיעזר ב-PGD כדי להבטיח את עתיד ילדיהם אינם שונים בהרבה מהורים אחרים, שלעולם לא יזדקקו ל-PGD. גם אלה וגם אלה מאחלים לילדיהם שיחיו אחריהם ושיזכו לחיים טובים ומלאים. ההבדל הוא רק בזה שאלה משקיעים בסביבת הגידול של הילדים, בחינוך ובטיפול מיומנויות חברתיות, ואילו אלה נאלצים להשקיע גם בטכנולוגיה גנטית. בשני המקרים מדובר בהשקעה לטווח ארוך, אבל מה שיותר חשוב מזה הוא שבשני המקרים מדובר, קודם כל, בהחלטות פרטיות שבתחום המשפחה.

היום אנחנו מבינים שה-PGD איננה רק טכנולוגיה גנטית שתכליתה מניעת מחלות גנטיות קשות, אלא שיש בה גם הפוטנציאל להציל חיים. החשש שבעתיד ייעשה שימוש לרעה ב-PGD אינו שונה מהחשש הרגיל שמלווה כל תגלית מדעית חדשה. אין זה אומר שצריך לעצור את ההתקדמות ואת המחקר. נהפוך הוא. צריך רק לנתב אותם למחוז חפצנו. ה-PGD צריך להיות זמין לכל דורש, וכדי שיהיה כזה, צריך להשקיע בידע הדרוש ובהסברה המתאימה ולהקצות משאבים בהווה, שיחסכו הרבה מאוד כסף בעתיד. אסור שהדיון האתי יעכב את העשייה בשטח. בכל יום שעובר בהתלבטויות אתיות, נשים הרוצות ללדת ילדים בריאים הולכות ומתבגרות וילדים חולים נהיים חולים יותר. אז בבקשה, בפעם הבאה שתיתקלו במושג PGD, חשבו קודם כל על עצמכם ועל הילדים שלכם. אחר כך תחשבו על כל התקוות שיכולות להתגשם.

וכך הגשמנו חלום של אמיתי. חשבנו שזה הולם מאוד שאחרי שאנחנו הגשמנו את החלום שלנו, שאמיתי יום אחר הצהריים, שלוש שעות אחרי אותה שיחת טלפון, ניגשתי לחדר הניתוח פעם נוספת והשרישו בי את שני טרום-העוברים הללו. ידענו שמחכה לנו דרך ארוכה של המתנה, של אי ודאות גדולה מאוד, ועם זאת היינו מלאי תקווה. כאן אתם רואים את הדוח של המעבדה בקורנל. 2.5.2001 הוא יום השרשת העוברים. יש פה תיעוד המצב של כל העוברים. שוב המתנה של שבוע עד לבדיקת ההיריון, וכעבור שבוע קיבלתי שיחת טלפון מד"ר רוזנווקס, והוא אמר לי: "יש לי חדשות טובות, שרון". והוא אמר לי בעברית, "את בהיריון". הדבר הראשון שעלה בדעתי באותו רגע הוא שאמיתי יחיה. לא יכולתי לחשוב על שום דבר אחר. ידעתי שיש עוד דרך ארוכה, שלא ברור אם ההיריון הזה הוא מה שאנחנו רוצים, שההשתלה עוד לפנינו, אבל הייתה לי תחושה פנימית מאוד מאוד חזקה שאנחנו בדרך הנכונה. אחרי שחזרתי לארץ ניצבה בפניי שוב דילמה קשה מאוד: האם לבצע בדיקת סיסי שלייה, כדי להסיר את הספקות, או להתאפק ולחכות עד לבדיקת מי השפיר, כדי לדעת בוודאות אם מדובר בעובר חולה או בריא וכדי לדעת אם מדובר בעובר שיש לו סיווג רקמות זהה לזה של אמיתי או לא. בחרתי באופציה הקשה יותר מבין השתיים, לדעתי, והתאפקתי 19 שבועות עד שהגיעה התשובה המיוחלת, והיא בישרה לנו באופן חד-משמעי שמדובר בעובר בריא, בעל סיווג רקמות זהה לזה של אמיתי. ב-13 בינואר 2002 נולדה עלמה. בריאה, בעלת סיווג רקמות זהה לזה של אמיתי. את ההיריון ליווה ד"ר דודי פאוזנר מביה"ח ליס, שגם יילד אותי בניתוח קיסרי. בזמן הלידה נאסף דם מחבל הטבור ונשלח לבנק הדם הטבורי בתל-השומר למשמרת עד לרגע ההשתלה.

אין צורך לומר שהחיים השתנו ושלעולם לא ישובו להיות כפי שהיו. שום דבר כבר לא מובן מאליו עבורנו, וכל זריחה וכל שקיעה הם נס, וכל מה שקורה ביניהם