# מחלת אטקסיה טלנגיאקטזיה כדוגמה לחקר מחלות נדירות

**פעילות המבוססת על שאלת עמ"ר אשר מעודדות חשיבה מעמיקה** ו**מושתתת על העקרונות של: ערך ללומד ולחברה, מעורבות הלומד והמלמד, רלוונטיות ללומד.**

אטקסיה טלנגיאקטזיה, או בקיצור מחלת T-A, זו מחלה תורשתית נדירה וקשה, שנמצאת בכל אוכלוסיות העולם, אך בישראל קיים ריכוז גדול של החולים בה, יהודים וערבים כאחד. מחלה זו גורמת לתסמינים מגוונים שהעיקריים ביניהם הם ניוון נוירו-מוטורי והרס במערכת העצבים, כשל חיסוני, נטיית יתר לפתח סרטן ורגישות לנזקי קרינה. אבחון המחלה מתרחש על פי רב בגיל הילדות המוקדמת כאשר חלה התדרדרות בהתפתחות מערכת העצבים של הפעוט. חקר המחלה הוביל לזיהוי הגן ATM, המעורב בתהליכיי הבקרה לתיקון נזקי שברים דו-גדיליים בד.נ.א. המחקר להבנת מנגנון הפעולה של ATM הוביל לתגליות משמעותיות בהבנת מנגנוני התמודדות התא עם פגיעות בד.נ.א. לאור חשיבות השמירה על יציבות גנומית בקיום הומאוסטזיס בתאים במצבים נורמאלים ובמצבי עקה, ניתן להבין את תרומת המחקר של מחלת A-Tלהבנת מנגנונים אלו באופן כללי.

שכיחות המחלה בעולם נאמדת ב 1:40,000 עד 1:100,000 לידות. היקף המחקר של מחלות נדירות הוא על פי רב מצומצם מאוד. כלומר, מעטות המעבדת ברחבי העולם החוקרות את התהליכים הגורמים לאותן מחלות ונמוך עוד יותר מספר חברות התרופות (חברות פרמצבטיות) המשקיעות הון בפיתוח תרופות לטיפול באותן מחלות. על כן מחלות נדירות נקראות לעיתים קרובות "מחלות יתומות". באופן דומה ונילווה נולד גם הכינוי "תרופות יתומות" המתייחס לתרופות לטיפול באותן מחלות יתומות.

המחקר האקדמי מתבסס על מענקי מחקר המתקבלים מגופים שונים. חלקם גופים ממשלתיים, חלקם מסחריים, חלקם חברתיים. ככל שהעניין הציבורי בתחום המחקר גבוה יותר, ניתן לגייס ארגונים רבים יותר להעניק תמיכה כלכלית לביצוע המחקר: העסקת חוקרים, תלמידי מחקר, רכישת חומרים וציוד למעבדה וכד'. מכאן ניתן לשער שעניין הציבור במחלות נדירות נמוך ביחס לעניין של הציבור במחלות שכיחות העשויות להיות רלוונטיות לפרטים רבים בחברה ולקרוביהם. למשל, מי לא מכיר היום אדם שחלה בסרטן? אדם שחלה בסוכרת? או באלצהיימר ומחלות זקנה אשר שכיחותן עולה ככל שתוחלת החיים עולה.

חברות תרופות מתנהלות מתוך שיקולים עסקיים כלכליים, זהו הבסיס לקיומן ולפעילותן. פיתוח תרופות משלב המחקר הבסיסי באקדמיה ועד רכישת התרופה מהמדפים של בית המרקחת אורך כ- 20 שנה ויש לו עלויות של מיליוני דולרים. השלבים אותן מחויבת כל תרופה לעבור משלב הפיתוח ועד הגעה לבית החולה הם מורכבים וכוללים ניסויים קליניים במספר שלבים על מנת לבדוק את רמת הסיכון ותופעות הלוואי של התרופה ואת יעילותה. בנוסף, התרופה המגיעה לבית המטופל מחויבת לעמוד בתקנים מחמירים מאוד של יצור ובקרת איכות על מנת להבטיח את בטיחות השימוש בה ואת אחידות היצור.

## שאלה 1:

אילו תקנים אתם חושבים שיש לדרוש מתרופה?

חקר מחלות נדירות מעלה סוגיה אתית בעלת משמעות חברתית ואנושית ממדרגה ראשונה. חברות תרופות רבות בוחרות להשקיע מאמצים וכספים בחקר מחלות בעלות שכיחות גבוהה באוכלוסייה ופיתוח תרופות אשר ישרתו ויתנו מענה לרבים בעולם. מנגד, יש הטוענים כי יש לחקור כל מחלה גם הנדירה ביותר.

## שאלה 2:

לאור סיפורה של המחלה אטקסיה טלנגיאקטזיה ובהתבסס על המידע הניתן לכם בקטע הקריאה, כתבו נימוקים בעד ונגד השקעת כספים בחקר מחלות נדירות ובפיתוח תרופות למחלת יתום.

מחלה יתומה מוגדרת כמחלה שאחוז החולים בה נמוך מ- 1% באוכלוסייה הכללית. כיום, ישנן 6000 מחלות המוגדרות כיתומות או נדירות אשר קשה מאוד לגייס כספים לפיתוח תרופות וטיפולים שיסייעו לחולים בהן, מחברות תרופות וגופים נוספים.

כאמור, חשיבות המחקר של מחלת אלו תורמת לזיהוי מוטציות חדשות, מסלולים ביולוגים, זיהוי חלבונים ומנגנוני פעילות במצב תקין או אחר. מסיבות אלו ומסיבות מוסריות של מתן מענה לאוכלוסיית החולים במחלות נדירות, זיהתה המדינה את הצורך בתקצוב ובעידוד חקר מחלות יתומות ופיתוח תרופות לטיפול בחולים. בשנת 2017 הקימה המדינה באמצעות משרד המדע והטכנולוגיה באוניברסיטת בן גוריון, מרכז ידע לאומי למחלות נדירות/ יתומות המעניק את התשתיות הנדרשות למחקר מתקדם בתחום.

סוגיית ההתמודדות עם מחלות יתומות עומדת בפתחן של מרבית מדינות העולם המערבי. בארה"ב למשל חוקק בשנות ה- 80 של המאה ה-20 חוק המעניק תמריצים לחברות התרופות לטובת פיתוח תרופות לטיפול בחולים במחלות יתומות. התמריצים לאותן חברות הם כלכליים: הטבות מס שונות, בלעדיות בשיווק התרופה היתומה למשך 7 שנים והגבלת התחרות, מענקי מחקר קליניים ועוד. גם האיחוד האירופאי מחוקק חוקים ליצור מערך תמריצים לעידוד המחקר והפיתוח של תרופות למחלות נדירות. בישראל כיום לא קיים חוק המסדיר את נושא המחלות היתומות ומקנה תמריצים לחברות לפיתוח תרופות. כמו כן, ישנם קשיים להכניס את התרופות היתומות לסל התרופות.

נקודה חשובה נוספת אשר יש להתייחס אליה היא שהתרופות היתומות לעיתים מאוד יקרות ולכן גם כאשר יש כאלו, לחולים מאוד קשה לרכוש אותן. לכן, יש להיעזר בתכניות ביטוח ובתכניות סיוע.

## מקורות מידע

1. אתר המכון הלאומי לחקר שרותי הבריאות ומדיניות הבריאות

http://in.bgu.ac.il/pages/news/rod-center.aspx

1. אתר המרכז הלאומי לחקר מחלות יתומות אתר המרכז הלאומי לחקר מחלות יתומות

http://in.bgu.ac.il/pages/news/rod-center.aspx

1. אתר אורפנט ישראל

<http://www.orpha.net/national/IL-HE/index/%D7%93%D7%A3-%D7%94%D7%91%D7%99%D7%AA-%D7%A9%D7%9C-%D7%90%D7%95%D7%A8%D7%A4%D7%A0%D7%98-%D7%99%D7%A9%D7%A8%D7%90%D7%9C/>