

דף קשר ספטמבר 2021

רשמים מהכנס המקוון של הרשת האירופאית לחקר מחלת הנטינגטון

נערך ב- 9 עד 11 לספטמבר

שלום רב לכם,

קשה לסכם ולתמצת כנס שנפרס על פני 3 ימים, כלל עשרות הרצאות, מצגות ופוסטרים, בהשתתפות קהל של מאות אנשים מכל העולם. ננסה להעביר אליכם חלק קטן ממה שהוצג בכנס EHDN.

הרחבת הרצף החלבוני המוטנטי (Somatic expansion of repeats)

בכנס הוצגו מספר מחקרים שעוסקים בבעיה של המשך ההתרחבות של רצף CAG במהלך המחלה. לתופעה זו יש כנראה קשר לגיל הופעת תסמיני המחלה וקצב התקדמותה. החוקרים השונים מנסים למצוא תרופה, תכשיר או טכנולוגיה שיעצרו ואולי אף ימנעו את ההתרחבות הזו שמתרחשת במוח אך גם באיברי גוף אחרים. כנראה, שיש שונות בקצב גידול רצף ה-CAG המוטנטי בהתייחס למיקום במוח ולסוג התאים.

חברת טריפלט תרפיוטקס מתכננת במחצית השנייה של 2022 להתחיל מחקר קליני בתכשיר שאמור לעצור את תהליך התרחבות רצף החזרות. התכשיר ייבדק לא רק במחלת הנטינגטון אלא גם במחלות נדירות נוספות כמו האיקס השביר, פרידריך אטקסיה ועוד. גם במחלות אילו ישנה התופעה של רצף חזרות מורחב. המחקר כולל התערבות פולשנית של החדרת חומר לחלקים העמוקים של המוח בעזרת קטטר או מזרק. יתכן גם שמדובר בפעולה שיש לחזור עליה מספר פעמים. יבדקו 66 חולי הנטינגטון שיתחלקו ל- 3 קבוצות.

שימוש בטכנולוגיות דיגיטליות לשיפור הטיפול והאבחון של חולי הנטינגטון.

בתקופת הקורונה חל גידול מהיר בשימוש בטכנולוגיות דיגיטליות כולל יעוץ וניטור מרחוק. זה כולל למשל טל-מדיסין, מפגשי זום, קבלה והעברת מידע מבדיקות בערוצים דיגיטליים, שימוש בחיישנים נישאים לצורך עריכת בדיקות כמו:

לקיחת מדדים ביולוגיים: לחץ דם, דופק, נשימה, EEG, התקפי אפילפסיה.

שימוש במדדים פונקציונליים: הליכה, ביצוע מטלות יומיומיות, לקיחת תרופות, תזונה, פעילות גופנית.

מדידה והערכה של ביו מרקרים בהתאם למטרות המחקר או לצורכי ניטור.

כל הכלים הללו מאפשרים לרופא המטפל או לחוקר לבצע תכנית טיפול ומעקב בסביבה הטבעית של האדם ולחסוך ממנו את הצורך להגיע למרפאה, לנסוע ולהתמודד עם אתגרי הקורונה. בכנס, הוצגו מספר תוכניות הנוגעות לשימוש בטכנולוגיות דיגיטליות על ידי חולי הנטינגטון ובסיוע של המטפלים בהם ואנשי מקצוע רלבנטיים לטיפול.

Idea Fast - תכנית שלה שותפים נציגי מספר מדינות. מקדמת את השימוש בחיישנים נישאים במחלות נירו דגנרטיביות, כולל מחלת הנטינגטון. בודקים כעת מספר סוגים של חיישנים שיענדו על היד או על המצח, כדי לבחון מה הכי נוח למשתמש, איזה מודל מפיק את התוצאות הטובות ביותר, כיצד נעשה הרישום והתיעוד של תוצאות הבדיקות, והאם השימוש בחיישן מפר חוקים הנוגעים לצנעת הפרט. המחקר בקרב חולי הנטינגטון מתוכנן לתחילת 2022 ויתמקד בבעיות של תשישות ושינה בקרב חולי הנטינגטון מפורטוגל, גרמניה, פולין והולנד. המידע מועבר מהחיישן לטלפון או מחשב נייד ועל המשתתף להיות מסוגל להעביר את התוצאות לשרת של מרכז המחקר ולעמוד במספר תנאי מינימום כמו רצף נשיאת החיישן, (מספר ימים בשבוע או שעות ביום שיקבעו כמינימום) יכולת לקיים קשר עם החוקרים ולעמוד בפרוטוקול המחקר.

Domino HD הוא מחקר שהחל באפריל 2019 ואמור להסתיים באפריל 2022, ומטרתו לנטר ולשפר את איכות החיים של חולי הנטינגטון. החולה לובש על היד מכשיר שנקרא FITBIT שמודד תזונה ומשקל, הרגלי שינה וביצוע פעילויות גופניות. הוא גם מדווח על תסמיני המחלה ומשקף את התקדמות המחלה במהלך התקופה שבה עונד החולה את החיישן.

450 חולי הנטינגטון מאירלנד, אנגליה, שווייץ, גרמניה, ספרד ופולין ישתתפו במעקב של שנה. מקווים לראות אם יש קשר בין תזונה, הרגלי שינה או פעילות גופנית לבין תסמיני והתקדמות המחלה וכיצד הגורמים הללו משפיעים על איכות חיי החולה.

רוב הדוברים בנושא זה היו שותפים לדעה שהשימוש בטכנולוגיות ובמדדים דיגיטליים ילך ויתרחב בעולם הבריאות וגם בקרב חולי הנטינגטון ובקרב צעירים שהם נשאי הגן המוטנטי. לצד זה חשוב לזכור שעדיין ישנן סוגיות חשובות שיש להתמודד עמן כמו החדירה לעולם הפרטי והמשפחתי, יצירת שפה ובסיס מוסכמים לניתוח ופירוש התוצאות ועוד.

האם מגפת הקורונה מוסיפה לעומס על חולי הנטינגטון ובני משפחתם?

גב' אידירה רודריגז הציגה סקר ראשוני שנערך בשש מדינות (ארה"ב, גרמניה, ספרד, אנגליה, צרפת, איטליה) ואשר בדק האם במדדים אובייקטיביים וסובייקטיביים יש עדות לכך שבתקופת הקורונה גדל העומס על חולי הנטינגטון ונפגעה איכות החיים שלהם ושל המטפל הראשוני.

ברוח הזמן הנוכחי, הנתונים נאספו באופן דיגיטלי ולא בוצעו ראיונות עם המשתתפים. החומר שמתייחס למדדים אובייקטיביים כמו נתוני המחלה, אפיונים דמוגרפיים, ועלות הטיפול הרפואי נאספו מרופאים שמטפלים בחולי הנטינגטון בארצות שפורטו. המדדים הסובייקטיביים בדקו את

השפעת הקורונה על מידת השימוש של החולה/משפחתו בשירותי בריאות והאם יש למגיפה השפעות שליליות על איכות החיים הגופנית והנפשית שלהם. איסוף הנתונים מהרופאים נערך ממרץ 2019 ועד מרץ 2020 וכלל נתוני בסיס על 2094 חולי הנטינגטון.

482 חולים ו- 503 מטפלים ראשוניים ענו על שאלונים דיגיטליים בתקופה של אוגוסט 2020 ועד מאי 2021 .

הרוב המוחלט בקרב הן החולים והן המטפלים מדווח שבתקופת הקורונה שנבדקה, יש להם הרבה יותר קושי להשתמש בשירותי בריאות והמגיפה גרמה להחמרה במצבם הגופני והנפשי.

(אם היינו בודקים בארץ מה לדעתכם תהיה התשובה??)

באתר הבית של EHDN ניתן עד אמצע אוקטובר למצוא את תקצירי ההרצאות והפוסטרים שהוצגו בכנס המקוון.

שימו לב! במחצית השנייה של אוקטובר מתוכנן לקיים מפגש משפחות, בשיתוף עם מרפאת הנטינגטון באיכילוב. המפגש יוקדש להצגת מחקר קליני חדש שמתוכנן על ידי צוות המרפאה בשיתוף מעבדות מחקר מאוניברסיטת תל אביב ואוניברסיטת ירושלים. ברגע שנדע על מועד סופי ומיקום נשלח לכם הודעה!!

זו גם הזדמנות להזכיר לכולנו שאנו מאוד זקוקים לתרומות ונשמח מאוד אם תוכלו להיענות לפניה זו.

תרומות ניתן להעביר באפליקציית ביט לנייד של ערן ולציין תרומה לעמותה) שמספרו 0524423111 או בהעברה בנקאית לחשבון הבנק של העמותה שמנוהל בבנק לאומי (10) סניף פנקס (832) . מספר חשבון הבנק של העמותה 71661/76

שמרו על בריאותכם ובריאות היקרים לכם ולהתראות במפגש המשפחות!!

דר' נירה דנגור

נירה דנגור

יו"ר העמותה