

הכנס הדו שנתי של רשת המחקר האירופאית על מחלת הנטינגטון בולוניה, איטליה, (16 – 18 לספטמבר 2022)

בכנס EHDN שהסתיים לאחרונה בבולוניה, איטליה, נשמע קול צלול ומרכזי של צעירים שגדלו בבית שבו אחד ההורים חולה או היה חולה במחלת הנטינגטון. בפני המליאה, שכללה מאות משתתפים, עמדה נערה בת 16 שליוותה את אמה החולה לבמה, וסיפרה איך זה לטפל באימא חולה בבית, ומה חווים כשגדלים בצל המחלה. בני משפחה צעירים היוו קבוצה גדולה בין באי הכנס, דבר המשקף גם את המגמה העכשווית במחקר הקליני שמנסה יותר ויותר לשתף צעירים הנמצאים בשלב של טרום אבחון המחלה. בין השאר הוצג בכנס סקר שנערך בהולנד שבדק בוגרים (23-34) שגדלו כילדים במשפחה בה אחד ההורים חולה. נמצא, שלנוכחות המחלה השפעה על הילדות, ההתבגרות והבגרות. כילדים הם חשו ששני ההורים לא היו זמינים ופנויים אליהם, שהוטלו עליהם משימות בבית ובטיפול בהורה החולה דבר שפגע בקשריהם החברתיים. בעיקר דיברו על מצוקה עקב התקפי זעם וכעס של ההורה החולה וחוסר אפשרות לחזות מה הולך לקרות ומתי יבוא ההתקף הבא. הם חוו בדידות, הרגישו שהם ילדים שונים מאחרים, והדגישו את החרדה מפני הרגע בו תתפתח אצלם המחלה. חרדה זו ליוותה ומלווה כל החלטה בחייהם.

בהקשר זה חשוב לציין את ארגון HDYO = ארגון של בני משפחה צעירים (16-35) שהיה נוכח מאוד בכנס ואף פרסם בו בהרחבה את דבר הכנס שהם מארגנים לבני משפחה צעירים במרץ 2023, גלזגו, סקוטלנד.

כפי שצוין קודם, יותר ויותר מחקרים קליניים כוללים באוכלוסיית היעד שלהם בני משפחה נשאי הגן המוטנטי ששייכים לקבוצות של טרום התפתחות המחלה (Presymptomatic+ Prodromal). למשל במחקר המתוכנן החדש של חברת רוש יגייסו משתתפים שהם בשלב הפרודרומאלי או בשלב המחלה הראשונים. גם חברות כמו פריליניה וחברת PTC THERAPEUTIC מגייסות משתתפים לניסויים קליניים שהם חולים בשלבי מחלה ראשוניים, כלומר עדיין שומרים על עצמאות תפקודית בחיי היומיום.

בכנס נפרשה מניפה רחבה של תחומי מחקר רבים, חלקם בשלבים ראשוניים במעבדה או במודלים של חיות. נציגים של 10 חברות שמנהלות כרגע ניסויים קליניים בקרב חולי הנטינגטון, או שהמחקר יפעל החל משנת 2023 הציגו במליאה תמונת מצב מחקרית. מתוכם, 3 דיווחו על עצירה או הפסקה של המחקר עקב כישלון בהשגת התוצאות המקוות או שיעור גבוה יחסית של תופעות לוואי משמעותיות שדורשות בדיקה מחדש של מרכיבי המחקר.

על GENERATION HD 1 של חברת רוש דווח בהרחבה בהזדמנויות קודמות. בכנס הוצגו תוצאות עדכניות הנוגעות לתקופת מעקב של עד 101 שבועות, כאשר כ- 50% מהתוצאות שנבדקו עד עתה הם של משתתפים שהגיעו לשבוע ה- 101 במעקב. לפי הממצאים שדווחו בכנס, לתרופת הטומינרסן יש השפעה מובהקת של ירידה ברמת החלבון המוטנטי בנוזל השדרה, אבל, **לא נמצא** שיש קשר בין הירידה ברמת החלבון המוטנטי לבין מדדי התפקוד. ובמילים אחרות: קצב התקדמות המחלה **לא שונה** מבחינת מובהקות סטטיסטית בין הקבוצה שקבלה תרופת דמה לבין קבוצת הניסוי בתקופת המעקב שלאחר תום הניסוי.

למרות זאת, חברת רוש יוצאת לדרך עם ניסוי נוסף שלב 2 של תרופת הטומינרסן ששמו GENERATION HD 2. (יוצג בהרחבה בנפרד)

דר' JAN VESPER הוא נירו קירורג מדיסלדורף שבגרמניה. הוא סיכם תוצאות מחקר שהחל בשנת 2014 שכלל ניסויים ב- DEEP BRAIN STIMULATION =DBS. במחקר השתתפו 44 חולי הנטינגטון

משוויץ, אוסטריה, צרפת וגרמניה. השורה התחתונה מאכזבת- גם לאחר הניתוח אין שינוי לטובה במצבם של חולי הנטינגטון בתחום המוטורי, קוגניטיבי, פסיכיאטרי ואיכות חיים. המסקנה שלו- שכרגע אין לתמוך בשימוש ב- DBS כטיפול בחולי הנטינגטון, למרות שלא נצפו תופעות לוואי משמעותיות.

גם חברת UNIQURE שעושה כעת ניסוי חלוץ בתחום של טיפול גני על ידי פרוצדורה ניוירוכירורגית פולשנית, הודיעה על הפסקה זמנית של החלק בניסוי שכלל מתן מינון גבוה של התרופה AMT130, בגלל 3 מקרים של תגובות לוואי קשות כולל דימום קל במוח בשבועיים הראשונים שלאחר הניתוח.

נציגי ארגוני החולים, שהשתתפו בפאנל שהגיב לחדשות ולעדכונים המחקריים שיקפו את הרגשתם הקשה של החולים ובני המשפחות, לנוכח התוצאות המאכזבות, למרות שמדובר ב- 3 מחקרים מתוך העשרה שהוצגו. וכפי שאמרה נציגת החולים מסקוטלנד, גב' דינה דה סוסה: אנחנו כמו בובת "נחום תקום", כל פעם מקבלים מכה בראש מנסים לשוב ולהזדקף ולהמשיך לקוות שהניסוי הבא יצליח.

טרום הכנס, נערכה בבולוניה האסיפה הכללית של ארגוני החולים השייכים למטריה הארגונית של EHA = European Huntington Associations.

כנס נבחרו מוסדות העמותה לשנים 2023/24, אושר הדו"ח הכספי לשנת 2021 ודווח על פרויקטים חשובים שמוביל הארגון. הכנס הבא של EHA יתקיים בבליה ב- 19 – 22 לאוקטובר, 2023.

השתתפה, רשמה וסיכמה

דר' נירה דנגור

נירה דנגור

עמותת הנטינגטון בישראל

6.10.22