

גנטיקה ואפילפסיה

מה זה גנטיקה?

גנטיקה הינה מחקר הגנים, שהם היחידות הבסיסיות של התורשה. כל אחד מהגנים הללו שולט על תכונות מסוימות כגון צבע שיער, צבע עיניים, סוג הדם, ומאפיינים רבים אחרים. אנשים שונים זה מזה בכל הנוגע לתכונות אלו מפני שהגנים שלהם שונים. ילדים דומים להוריהם, לדוגמה, או שיש להם תכונות הדומות לאלו של סביהם או קרובים אחרים, בשל גנים מסוימים שהועברו בתורשה מדור לדור.

חשבתי שאנו מקבלים תכונות בירושה דרך הכרומוזומים. מה ההבדל בין כרומוזומים וגנים?

דרך קלה לחשוב על כרומוזומים היא בתור "חבילה" של הרבה גנים. גוף האדם בנוי ממיליוני תאים, וקיימים סוגי תאים רבים כגון תאי מוח, תאי שריר ותאי עור. רוב התאים בגוף מכילים כרומוזומים, כשבכל תא נמצאים 23 זוגות של כרומוזומים, כלומר 46 סה"כ. בכל זוג קיים כרומוזום אחד שהועבר בתורשה מהאם ואחד שהועבר מהאב, והגנים קיימים בכל כרומוזום, ולפיכך מועברים מההורים אל הילד. הגנים בנויים ממרכיבים הנקראים DNA (deoxyribonucleic acid), והם אלו שנותנים הוראות לתא לייצר חלבונים, ההכרחיים לגוף בכדי שיהיה מסוגל לבצע את כל מה שהוא עושה.

זה נשמע מאוד מסובך. מה קורה אם משהו משתבש?

הדבר אכן מורכב. הגנים יכולים להשתנות בדרכים רבות. שינוי ב-DNA הגורם לחלבון לא לפעול בצורה נורמאלית או להפסיק לעבוד בכלל נקרא "מוטציה". גורמים סביבתיים גם יכולים להשפיע על האופן בו התאים עובדים. חלק מהמוטציות יכולות לגרום למחלות וחלק מהשינויים האלו יכולים להיות מועברים לדורות הבאים.

האם האפילפסיה היא תורשתית?

חלק מסוגי האפילפסיה הינם תורשתיים. אפילפסיה אינה מחלה מבודדת אלא אוסף של מחלות שהמשותף להן הוא הנטייה לגרום התקפים לאדם החולה. כאשר תכונות אישיות מועברות על ידי גן בודד הן נקראות תכונות גנטיות פשוטות. רק כמה סוגים נדירים של אפילפסיה נגרמים על ידי שינויים בגנים בודדים, רובם נגרמים על ידי תגובות מורכבות בין מספר רב של גנים והשפעות סביבתיות.

יש לי אפילפסיה ואני בהריון. סביר שגם לתינוק שלי יהיו התקפים?

נראה כי סוגים מסוימים של אפילפסיה נשארים במשפחה. מחקרים שונים הראו כי הסיכון לאפילפסיה בקרב אחים או אחיות וילדים של אנשים עם התקפים נע בין 4-8% (כלומר, בין 1 ל-25 לבין 1 ל-12). הסיכון באוכלוסיה הכללית עומד על 1-2% (1 ל-50 או 1 ל-100). בכל אופן חשוב לזכור כי למרות שהסיכון הינו גבוה יותר מאשר באוכלוסיה הכללית, לרוב האנשים עם אפילפסיה אין קרובים הסובלים מהתקפים, ולרוב הגדול של ההורים עם אפילפסיה אין ילדים עם אפילפסיה.

מהם סוגי האפילפסיה הנוטים יותר לעבור בתורשה?

לאנשים עם אפילפסיה כללית (כזו שבה בבדיקת EEG נראית מעורבות של שני צידי המוח בתחילתו של ההתקף) יש מעט יותר קרובי משפחה עם התקפים מאשר לאנשים עם אפילפסיה ממוקמת (בבדיקת EEG נראית מעורבות של חלק בודד במוח, הנקראת גם חלקית או פוקאלית). להורים עם היסטוריה של התקפי "אבסנס" (התנתקות, בהייה) קיים סיכון גדול יותר להוליד ילדים עם התקפים דומים מאשר להורים עם סוגים אחרים של התקפים כלליים או פוקאליים. חלק מהגורמים האחרים המעורבים בתורשה הינם:

1. הגיל בו מתחילה האפילפסיה - ילדים לאנשים שהתקפיהם התחילו מוקדם בחייהם (לדוגמה, לפני גיל 20) נמצאים בסיכון גבוה יותר לפתח אפילפסיה מאשר ילדים לאנשים שהאפילפסיה שלהם התחילה בגיל מאוחר יותר.
2. הורים עם אפילפסיה - מחקרים הראו כי לילדים לאמא עם אפילפסיה קיים סיכון גדול פי 2 לחלות באפילפסיה מאשר לילדים לאבא עם אפילפסיה. מחקרים הראו כי לא נמצא קשר לסיבוכים בהריון או

בלידה, התקפים של האם בהריון או תרופות אנטי אפילפטיות שנצרכו במהלך ההיריון. יש צורך במחקר נוסף בכדי להסביר את ההבדלים.

3. **גורם האפילפסיה** - הסיכון לחלות באפילפסיה אינו גודל בקרב קרובים של אנשים עם אפילפסיה שנגרמה על ידי חבלת מוח משמעותית שהתרחשה לאחר הלידה בשל מצבים כגון שבץ, גידולי מוח, פגיעות ראש טראומטיות או זיהומי מוח, בהשוואה לאוכלוסיה הכללית.

האם האפילפסיה יכולה "לדלג" דור?

כן. כפי שנכתב לעיל, רוב סוגי האפילפסיה נגרמים על ידי מספר רב של גנים והשפעות סביבתיות. לא כל מי שנושא גנים ההופכים אותו לבעל סיכון גבוה יותר לחלות באפילפסיה, אכן יחלה בסופו של דבר. לכן, אפילו אם הגנים מועברים הלאה, לא בכל דור של המשפחה יהיו התקפים.

איך אפשר לברר מה הסיכון הקיים לתינוק שלי לחלות בסוג האפילפסיה שלי?

אפשר לבקש מהרופא המטפל להפנות לייעוץ גנטי. רופאים ואחיות ויועצים גנטיים המיומנים במיוחד בכך, יכולים לעזור לך לעבור על ההיסטוריה הרפואית, למצוא עובדות על ההיסטוריה המשפחתית, ובמידת האפשר לחשב את הסיכון עבורך ועבור התינוק. הם עשויים לבקש בדיקות מעבדה נוספות בכדי לקבל מידע נוסף. חשוב לזכור כי למרות שנמצאו עדויות רבות לכך שלגנים תפקיד חשוב בגרימת האפילפסיה, עדיין לא זוהו הגנים המעורבים בכך אצל אנשים עם התקפים. לימוד ומחקר של משפחות של אנשים עם אפילפסיה יעזרו להגדיל את הידע שלנו, ואולי אף בעתיד יביאו לשיטות טיפול חדשות באפילפסיה או אפילו לאמצעים למניעת האפילפסיה.

איפה אפשר למצוא עוד מידע על גנטיקה ואפילפסיה?

www.epilepsyfoundation.org

מקורו של המידע המובא כאן באגודה האמריקאית לאפילפסיה. הידע הרפואי הקיים משתנה ומתעדכן תכופות, ועלייך להתייעץ עם הרופא שלך לגבי ההתפתחויות האחרונות בתחום. המאמר אינו מהווה יעוץ רפואי. אין לשנות את המינונים או להחליף את התרופות ללא התייעצות לגבי מצבך המיוחד.

מתוך "נשים ואפילפסיה" של האגודה האמריקאית לאפילפסיה, 2001. תרגום: בן אבינר.