

אותר פגם הגורם למחלות קשות בילדים

מערכת BeOK
'פורטל בריאות יזופי רפואה

חוקרים מהמרכז הרפואי האוניברסיטאי סורוקה ומאוניברסיטת בן גוריון איתרו את הפגם הגנטי הגורם למחלה ניוונית קשה בילדים. לתוצאות המחקר השלכות לגבי מחלות ניווניות במוח כגון אלצהיימר ופרקינסון

בשבת בדואי בנגב נמצאה שכיחות מוגברת של מחלה תורשתית ניוונית של המוח הפוגעת בילדים בגיל הרך. הילדים החולים במחלה מתפתחים באופן תקין לחלוטין עד גיל שנה לערך. אז מתחילה נסיגה בהתפתחות המוחית, עד הגעה למצב של "צמח" בסביבות גיל שנתיים. מרביתם נפטרים בגיל 7-10 שנים, לאחר שנים של הזנה בזונדה והיעדר כל קשר עם הסביבה.

בבדיקות הדמייה נמצא בחולים אלה ניוון מתקדם של המוח במקביל לתהליך של אגירת ברזל במוח. המחלה, Infantile Neuroaxonal Dystrophy (INAD), קיימת באוכלוסיות שונות בעולם, ובייחוד במקרים של נישואי קרובים.

הבסיס המולקולרי למחלה ומנגנון הופעתה לא היו ידועים, ולכן גם איבחון נשאות ואבחון טרום לידתי למחלה קשה זו היו בלתי אפשריים עד כה.

קבוצת מחקר בראשות ד"ר אוהד בירק, מנהל המכון הגנטי במרכז הרפואי סורוקה ומהמעבדה על-שם מוריס קאהן במכון הלאומי לביוטכנולוגיה באוניברסיטת בן-גוריון בנגב, מצאה לאחרונה את הגן הפגום במחלה זו. מדובר בגן המקודד לפוספוליפאז, אנזים המפרק פוספוליפידים, כך שתהליך פרוק חומרים אלו במוח החולים פגום.

העבודה פורסמה לאחרונה בכתב העת היוקרתי American Journal of Human Genetics, במקביל לפרסום דומה של קבוצת מחקר מארצות הברית שחקרה את אותה מחלה בחולים מארצות אחרות.

המחקר בוצע כחלק מעבודת המחקר של הדוקטוראנט שריף חטיב ובהשתתפות ד"ר חגית פלוסר, ד"ר רבקה אופיר, ד"ר אילן שלף וחוקרים נוספים מהפקולטה למדעי הבריאות ומביה"ח סורוקה, כולם מצוות המחקר בראשות ד"ר אוהד בירק.

לדברי ד"ר אוהד בירק, "תוצאות המחקר מעוררות עניין רב מכמה טעמים. ראשית, מתאפשר כעת אבחון טרום לידתי למחלה קשה זו במשפחות רבות ברחבי העולם - כולל בישראל.

שנית, אגירת ברזל במוח הינה מרכיב ברור בתהליכים המוחיים בהזדקנות, במחלת פרקינסון ובמחלת אלצהיימר. המעורבות של פגם באנזים פוספוליפאז בניוון מוחי שמלווה באגירת ברזל - מעוררת עניין רב, ופותחת תחום חדש של מחקר במחלות מוח ניווניות שכיחות אלו".

המכון הגנטי במרכז הרפואי סורוקה הינו מהגדולים והפעילים בארץ. עם צוות של כ-30 אנשי מעבדה, יועצות גנטיות ורופאים, המכון הינו נותן השירות היחיד בתחום הגנטיקה לאוכלוסייה של כחצי מיליון אזרחים בדרום הארץ.

במכון מתבצעות בדיקות למעל 40 מחלות גנטיות שונות ולנטייה משפחתית לממאירות, מבוצעים בו דיקורי מי שפיר וסיסי שילייה כמו גם ייעוצים בנושאי מחלות ובדיקות גנטיות.

המכון נותן מענה לאוכלוסייה ייחודית בהרכבה. המגזר הבדואי, המהווה חלק ניכר מאוכלוסייה זו, מאופיין בריבוי של מחלות תורשתיות קשות על רקע נישואי קרובים.

על מנת לאפשר בדיקות נשאות ואבחון טרום לידתי במגזר זה, נעשית במכון הגנטי פעילות מחקרית ענפה בשיתוף עם המעבדה לגנטיקה על שם מוריס קאהן באוניברסיטת בן גוריון בנגב.