

הרהורים על המילה ריפוי

(מבוסס על מאמר מאת רחל סטיבנסון, אימא לאישה עם תסמונת רט, מייסדת משותפת, מנכ"לית, ארגון Reverse Rett, אנגליה)

לאחרונה, במהלך 'חודש המודעות לתסמונת רט' עלתה לשיח הציבורי המילה **ריפוי**; מה המשמעות שלה עבור אנשים עם תסמונת רט, האם נכון להשתמש בה, או לרצות אותה?

לפי מילון אוקספורד האנגלי, ההגדרה של המילה Cure (שם עצם):

1. חומר או טיפול המרפא מחלה או מצב 2. גורם לבריאות 3. פתרון לבעיה

במסגרת השיח הזה אנו תמיד מדגישים כי קיים הבדל בין 'טיפול' ו'ריפוי' מבחינת המחקרים שאנו מממנים.

כשאנו מדברים על 'טיפול' - אנו מתכוונים לתרופות או טיפולים שמטרתם להקל על סימפטום או סימפטומים.

כשאנו מדברים על 'ריפוי' - אנו מתכוונים לתרופות או טיפולים שמטרתם לפתור את הגורם הבסיסי למצב.

אבל האם נכון לראות בכלל בתסמונת רט בעיה שיש לרפא?

בקרב הרבה קבוצות בתחום של מוגבלויות כמו אוטיזם, דיסלקציה וחירשות, ישנם פעילים המבקשים להכיר במצבם, לא כמחלה אלא כשונות או דרך חיים אחרת.

למרבה הצער, תסמונת רט אינה קשורה רק לנכות או למוגבלות.

עבור משפחות רבות זו לא עיקר הבעיה. אנו אוהבים את בנותינו באופן חד משמעי וללא תנאי. אנו מעריכים אותן, ממש כמו שהן, ואת מה שהן מביאות עמן לכל אחת מהמשפחות אשר חייהן השתנו לנצח.

ילדות ונשים עם תסמונת רט סובלות גם מבעיות בריאותיות רבות כמו פרכוסים, נשימה לא סדירה ומחלות לב, בעיות בעצמות ובמפרקים, קשיי אכילה, בליעה ועיכול מזון, דלקות ריאה, בעיות בוויסות תפקודי גוף, כגון טמפרטורה, דפוסי שינה ועוד; חרדה וחוסר שקט קשים המשפיעים עליהן לאורך כל היום ומחריפים את הסימפטומים הגופניים שלהן.

ילדות ונשים עם תסמונת רט, בכל גיל, נמצאות בסיכון מוגבר למוות פתאומי וכן למוות כתוצאה מסיבוכים משניים של המצב.

עבור אלו שאוהבים מישהו עם תסמונת רט, הריפוי של המחלה כלל לא נועד לשנות את האדם; אלא להגדיל את הסיכוי שלהן להישאר בריאות ולהישאר בחיים.

אם אנחנו מבחינים בין נכות לבריאות, למה קשורה יכולת הבליעה למשל? או היכולת לאכול דרך הפה? מה לגבי הליכה? אנו יודעים כי עמידה קשורה קשר הדוק לבריאות בתסמונת רט; מבחינת מניעת עקמת, שיפור העיכול והעצירות וחוזק העצמות.

האם אנו יכולים לקוות לשיפור זה באמצעות ריפוי? האם זה משנה את האדם? את מי שהוא? בכך שאנו רוצים עבורן שהם יוכלו לעמוד ולהלך?

לפני עשר שנים המילה 'ריפוי' לא באמת הוזכרה. היינו עדים רק לניסויים המוצלחים בעכברים. לא הייתה עדיין דרך מוחשית פוטנציאלית לשכפל את התקדמות המחקר בעכברים לבני האדם. טיפול גנטי לא היה כזה 'באז' כפי שהוא כיום, כאשר טיפולים במחלות גנטיות שונות צצות בחדשות על בסיס קבוע.

סדרת ניסויים מצליחים ותנופת המחקר שינתה את השקפתנו. השפה החלה להשתנות, ולו רק כדי שארגונים כמו RSRT, Reverse Rett ואחרים יוכלו להבדיל בין המיקודים השונים שלהם בפרויקטים מחקרניים שונים.

יש כל כך הרבה סימפטומים לתסמונת רט שאנחנו עדיין לא מבינים לגמרי. המצב מורכב; הסימפטומים שזורים זה בזה. מה שפשוט יותר הוא הגורם הגנטי, מוטציה בגן בודד, שכאשר היא מתקנת, היא מובילה להחלמת התפקוד, הבריאות ואורך חיים תקין אצל עכברים.

כארגוני מחקר עם משאבים מוגבלים, עלינו לשאול את עצמנו; האם אנו משקיעים את המשאבים ברובם ברפואה ניסיונית שמטרתה להקל על הסימפטומים, אחד או שניים בכל פעם, או שאנו שואפים באומץ רב לתקן את הבעיה הבסיסית, היעדר חלבון חיוני הנגרם כתוצאה ממוטציה גנטית זו ומרפאים כמה שיותר תסמינים שנוכל בבת אחת?

כמובן שאלו מאתנו החיים עם תסמונת רט כיום מתמקדים בהכרח בכאן ועכשיו. רבים מאתנו רוצים משהו שיכול לעזור לילדות כיום.

אנחנו רוצים משהו שישמור עליהן בריאות. משהו שיחזיק אותן בחיים.

האם זה יקרה עוד בחייהן של בנותינו החיות היום עם תסמונת רט? אנחנו לא יודעים. אבל אף אחד לא יודע בוודאות שזה לא יקרה.

במדע יש גילויים בלתי מכוונים כמו בכל תחום אחר. איננו יכולים לדעת כיצד יתפתח הניסוי של AveXis בריפוי גנטי עד שאכן יקרה. הטכנולוגיה מתפתחת מהר יותר ממה שמישהו מאתנו אפילו יכול לקרוא עליה; דברים שבני אדם מעולם לא חשבו עליהם קורים כל יום.

האם זה נכון לקוות שיום אחד הדברים יכולים להיות שונים עבור ילדותינו? שחיייהן עשויים להיות פחות קשים? שתהיינה להן יותר אפשרויות ויותר הזדמנויות בחייהן? התשובה לכך מעורפלת עוד יותר. תקווה היא תחושה, ציפייה, אפילו התערבות. לאף אחד אין בעלות עליה. אף שהמדע נותן תוקף לתקוותנו, אין זה נדרש.

התקווה חופשית. כל אחד יכול לקוות, בכל יום, מתי שירצה. עבור רבים מאתנו זו תחושה שבאה והולכת. אם אנו יכולים לחוש בה ביחס לאדם שאנחנו אוהבים, זה אישי מאוד.

הבת שלי, אמבר, שיש לה תסמונת רט, בת 24 עכשיו. התחלתי את העבודה הזו כי רציתי טיפולים וכן, תרופה עבודה. או לפחות סיכוי טוב יותר.

רציתי ועדיין אני רוצה שהיא תהיה בריאה וחיה. נכותה אינה חשובה בעיניי.

האם היא תרצה ללכת שוב אילו זה היה אפשרי? האם היא תרצה לדבר? להיפטר מכל התרופות הרבות שהיא לוקחת ומהמאבקים היומיומיים שלה עם בעיות נשימה, חרדה ועיכול?

אני מקווה שביום מן הימים, הבחירות האלה יהיו הבחירות של בתי.