

יש אלפי מחלות תורשתיות, ורבות מהן אינן ידועות כלל. דרושות בדיקות שתימשכנה שנים. כרגע יש בארץ רק

בצעו תלדי בניי

גילה של האם בזמן הלידה. רק אחת מכל 1800 נשים בגיל 20 תלד תינוק מונגולואידי. בגיל 32 היחס הוא 1:600. בגיל 35 — 1:400. בגיל 37 — 1:200. בגיל 45 — 1:18.

בדיקת מיישפיר, המגלה עובר חור לה, נערכת בארץ בחינם, אבל רק לנשים מעל גיל 37. מחירה של בדיקה פרטית: 1000 שקלים.

קול פנימי

אסתר (שם בדוי) היא אחת מאותן נשים שנפלו קורבן להחלי טה זו. את סיפורה הביאה אילנה אלון בהעולם הזה (28.5.80):

חודשים אחדים לפני יום-הולדתה ה-37 הרתה אסתר. לפני כן ילדה שלושה ילדים בריאים, ותינוק שמת סמוך ללידתו.

תחושתיה הנפשיות בעת ההריון היו קשות. קול פנימי, טורדני, מציק, רמו לה כי עוברא אינו בריא. היא ביקשה להיבדק, בתל-השומר סירבו לבצע את בדיקת מיישפיר בטענה הגילאית.

אסתר נכנעה לכיורוקרטיה. הצי שנה אחר-כך ילדה תינוקת מונגולואידית. היא עזבה את בית-היולדות בכעטה, כשהיא מסרבת לקחת עימה את התינוקת.

„זו ילדתך ועליך לדאוג לה“, הבי-

עליפי ההלכה רשאית האשה להפי' סיק את ההריון רק עד ליומו ה-40. בדיקת מיישפיר נערכת החל מהשבוע ה-16 להריון. ההלכה אינה מצליחה למצוא פיתרון לבעיה זו.

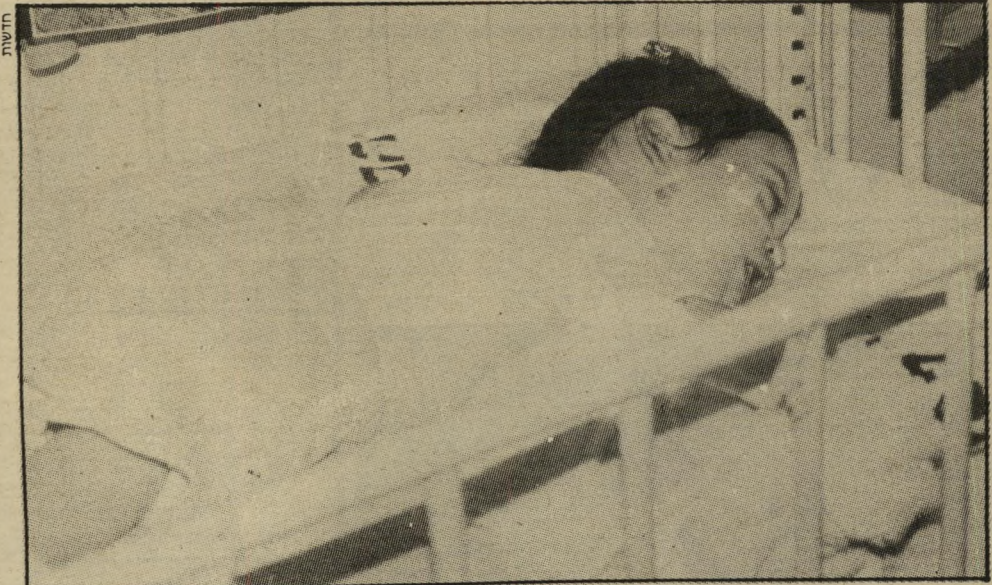
בדיקת סטייהשלייה, הדומה במהר' תה לבדיקת מיישפיר, עשויה לעזור לנשים החרדיות. זוהי בדיקה חדשה. דגימה עוברית נלקחת מהנרתיק, ולא

ולחצויה בהם. אחר-כך הוא מתעורר, חדל לאכול, אינו מחייך. פיגור שיכלי מופיע ומן קצר אחרי תחילת המחלה. תוחלת החיים: ארבע שנים.

המחלה עוברת בתורשה. אם שני ההורים נושאים גן לטייזוקס, קיים סיכון של 25 אחוזים שהילד שיוולד יהיה חולה. כאשר רק אחד מבני-הזוג נושא את הגן הפגום, קיימת אפשרות



אם טלילה שפר, סמה הייתי אני עושה?"



קורבן-טייזוקס יעל שפר, מדוע זה לא התנהג?

הירו לה בבית-החולים. „נוכל לחצויה כה במשך חודש ימים, עד שתמצאי מוסד מתאים.“

אסתר חזרה אחרי שבועיים. היא לקחה את הילדה לבית הוריה, והניחה אותה על הגג. למחרת בבוקר התגלתה גופת התינוקת. היא מתה בליילה, רעבה, ונוחה.

העונש על הריגת וולד הוא חמש שנים. אסתר גוללה לפני בית-הדין שפט את סיפורה. התביעה לא ביקשה אף לא עונש של מאסר בפועל.

„אפשר היה למנוע את כל הסבל המיותר הזה על-ידי בדיקה אחת קט' נה“, אמרה הסניגורית, נירה לידסקי.

באמצעות דיקור בבטן, אפשר לבצעו כבר בשבוע העשירי להריון. התשובה ניתנת מיד. אין צורך להמתין שלושה שבועות, כמו בבדיקת מיישפיר.

חסרונה: אחת מתוך 100 בדיקות עלולה להסתיים בהפלה, לעומת אחת מכל 200 בדיקות מיישפיר, המסתיימת בהפלה.

שלא כמו הבדיקה לגילוי טייזוקס, המבוצעת בחינם לכל דורש, הרי הבדיקה לגילוי תיסמונת-דאון נערכת בארץ בקמצינות רבה.

הגורם למחלה זו התגלה רק ב-1959. חוקר אמריקאי, לג'ון, גילה כי ילד החולה בתיסמונת-דאון יש שלו' שה כרומוזומים מיספר 21, במקום שניים. לכן תאיהם של החולים מכילים 47 כרומוזומים, ולא 46.

הברירה הטיבעית

1978, כשהתחלנו בערי' כת הברי' קה לנשים הרות מעל גיל 37, היו שלוש מעברות שהיו ערוכות לביצועה,“ אומרת עדנה אק' שטיין, מנהלת התוכנית למניעת מומים מולדים במישרד-הבריאות. „היום יש שמונה מעברות, וכבר תתבססנה חמישים שלושה מכוני' נוספים. „בתחילה חשכנו שמיספר הנשים הרות מעל לגיל 37 יפחת. לתדהמתנו

של 50 אחוזים שהילד יהיה נושא גן של טייזוקס, אולם הוא כעצמו יהיה בריא.

גם לדתיות

אחד מבין 30 אשכנזים נושא את הגן. אחד מכל 900 הריונות כתוצאה מזיווג בין שני אשכנזים עלול להסתיים בלידת וולד חולה.

בקנה נבדקים כל התלמידים בגיל 12. בארץ נבדקים בעליהן של נשים הרות. אם הגבר נושא גן פגום, נבדקת גם האשה. אם גם היא נושאת את המחלה, נערכת לה בדיקת מיישפיר, בחינם. כשמתגלה עובר חולה, מציעים לבני-הזוג להפסיק את ההריון.

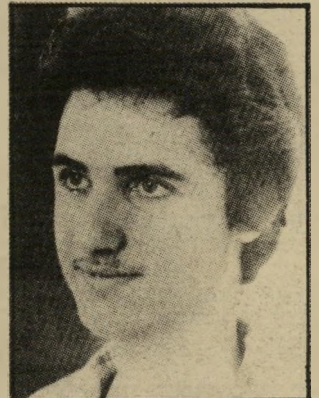
הבדיקה מבוצעת בארץ מאז תחילת שנות ה-70. תחילה נבדקו רק אשכנזים. באחרונה התגלו ארבעה תינוקות חולים שהורים יוצאי-מארוקו. לכן נערכת הבדיקה, בחינם, לכל דורש.

לפני שהוחל בביצוע בדיקות המרי' ניות, נולדו כ-100 תינוקות חולים בשנה. בשנים האחרונות פחת מיספר החולים, אם כי לא נעלם לחלוטין. הנשים החרדיות עדיין יולדות תינוקות חולים בטייזוקס. בשל מילכוד רפואי-הילכתי.

יצרים חזקים מעוררת טלילה שפר, המבקשת להמית את בתה יעל, החולה בטייזוקס. יש הרואים בה אם מסורה, סובלת, שאינה מסוגלת לעמוד בפני יסורי ילדתה.

יש הזועמים על אנוכיותה. „העניקי מכוחותיך לילדה עד שתמות בעצמה,“ הם אומרים.

כך או כך, טלילה שפר כיוונה את תשומת-הלב אל המחלות הגנטיות-התורשתיות והמולדות.



קורבן-ידושין ערן שחם, האם מתי' מזה?"

לה החרשתית, מבוצעות בדיקות המרי' ניות.

הטייזוקס התגלתה והוגדרה בתחיי' לת המאה על-ידי שני חוקרים, טייזוקס. מכאן שמה. המחלה, שיהא הפרעה בחילוף-החומרים בגוף, גורמת להרס של מערכת-העצבים אצל ילדים. הילד הנפגע נראה בריא לחלוטין עד גיל שישה חודשים. עם הופעת סימניה הראשונים של המחלה מתחילה הידרדרות כללית, מהירה. הילד מאבד את כישוריו הגופניים, הוא מפסיק לחזול, אינו יכול לתפוס דברים בידיו

900 גנים ידועים

מיסתריות ומטילות-אימה הן המחלות האלה. הן נוצרות בעובר. רובן תורשתיות ואינן ניתנות לריפוי. החולים בהן נידונים לחיים קצרים ומלאי-סבל, רעיתם וראית, תלולה להחריד.

פגיעה בגנים או בכרומוזומים נחש' בת כמחלה גנטית. בכל תא אנושי יש 46 כרומוזומים, ובין 50 אלף ל-100 אלף גנים. הכרומוזומים עוטפים את הגנים ככעין מעטפות ארוכות.

כל אחד מהכרומוזומים עלול להיפ' גע מכמה וכמה מחלות האופייניות לו. את כרומוזום מיספר 2, לדוגמה, תוק' פות רק חמש מחלות. „סכיר להניח לא התגלו,“ אומר הפרופסור סירלי ליגום, מנהל המכון הונטי בבית-החר' לים איכילוב.

900 הגנים שהתגלו ומופו עולוים להיפגע אף הם, כמו אלפי האחרים שאינם ידועים.

מיספר המחלות התורשתיות הידרי' עות עתה מגיע לאלפים אחדים. כמיס' פרו זה בכללות גם המחלות המולדות. מחלה מולדת היא מחלה שהתינוק נולד עימה, אלא שסיבתה אינה גן פגום