

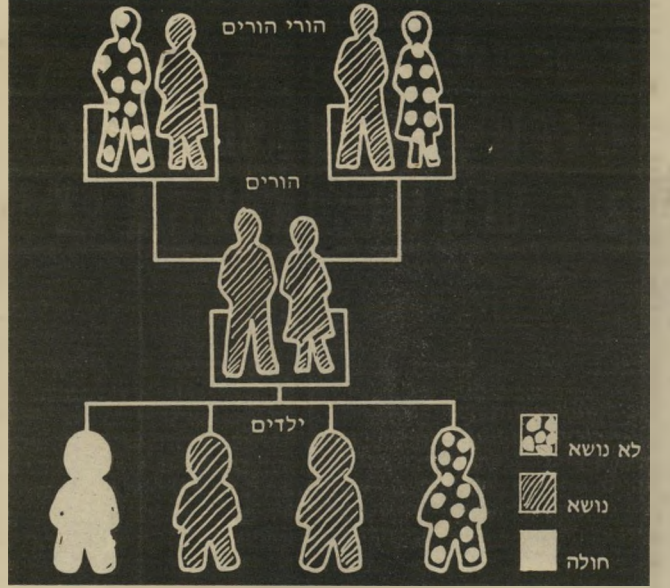
כדי לקבוע מראש אם כל עובר חופשי מהמחלות הידועות, 4 בדיקות, ולא כולן ניתנות לכל. שרה ליבוביץ מדווחת



צילום: צפורה העלים

קרתה תופעה הפוכה. מיספרו עלה בשבועות האחרונים אני אף נאלצת לשלוח רגימות למעבדה בלונדון. "במצב כזה אי אפשר להוריד את גיל הנברקות. "באחרונה אנחנו בודקים אפשרות לפתוח את מעבדותינו לכל דורשת. הבדיקה תעלה רק 406 שקלים." גם הספינובידיה הפתוחה אינה מחלה תורשתית. היא פוגעת בצניור העצבי של העובר. תינוק חולה נולד משותק, ובררררררררר מת סמוך ללידה. עד 1983, אחד מכל 600 ילודים נתגלה כחולה. בי 1983 החלו לערוך בדיקות המוניות לאיתור עוברים פגועים. בדיקת דם, העולה לנברקת 50 שקלים, מגלה את ערכי החלבון העוברי ברמה. ערכים גבוהים מעידים על השתייכות האשה לקבוצת סיכון של 1:40 לגילוי פגיעה בצניור העצבי. מלבד שלוש הבדיקות לגילוי עוברים פגועים נסרקים כל הילודים בארץ כדי לגלות את מחלת הפני-לקטוריה. תינוק לוקה בפנילקטוריה כאשר שני הוריו נושאים את המחלה. בארץ

אינו שכיחות. או בלשונם של הגנטיקאים: גנטיקה היא המדע של הנדרי. בארץ ידועות מחלות רבות. זהו המחיר הבריאותי שמשלמת מדינה המקבצת אנשים מכל חלקי העולם. מדינה מכול, לא מבחינה רפואית כמו אנתרופולוגית, היא מחלת ה-MLD. זוהי מחלת ניוון מוח, כדוגמת הטיי-זקס. אלה שמצבו של החולה מתחיל להידרדר בגיל מבוגר יותר, בין ארבע לשש שנים. עד אז הוא נחשב ונראה כבריא לכל דבר. ההידרדרות היא מהירה, וסופה מוות. בעולם זוהי מחלה נדירה מאוד. הריגון אחד מתוך 40 אלף מסתיים בלידת ילד חולה. בארץ קרה דבר מדהים. קבוצה של יהודים חבאנים, מדרום צפון-ערב, המרכיבים חלקים במחלה, התיישבה במושב הסמוך לנמל העתופה לוד. אלף תושבי המושב מהווים קהילה סגורה, שמרנית, שחבריה מתחננים אלה עם אלה. משום כך שכיחות המחלה במושב היא 1:16.



העברת המחלה מייזיקם 1 מבין 4 נכדים

רוב נשות המושב אינן מוכנות להיבדק בהריון. הדת ממילא אוסרת עלינו להפיל את הוולד, הן טוענות מרביתן עוינות את המיסד הרפואי. חוקרים שהתנפלו עליהן בהיסטריה מרענית, מיד כשעלו לארץ, גרמו לעוינות זו. היום קשה להתקרב אליהם. כמעט אין אפשרות להעלות את נושא המחלה לדין ענייני.

חולים בה בני כל העדות, מלבד האשכנזים. עד כה התגלו כ-40 מיישי פחות חולות. בשנה שעברה נולדו שלושה תינוקות חולים. שכיחות המחלה: 1:12,000. לחולה חסרה היכולת לפרק את החומצה האמינופנילאנין. הצטברות החומר שלא התפרק מרעילה את המוח המתפתח. אם לא מטפלים מיד בתינוק חולה, נגרם לו פיגור שכיכלי עמוק. הטיפול פשוט לכאורה. התינוק ניזון מאבקה סינתטית החסרה את חומצת האמינופנילאנין. רצוי שכלכלתו תתבסס רק על אבקה זו וזמן ארוך ככל האפשר. בארץ נערכות רק בדיקות אלה — ארבע בסך הכל.

"אי אפשר לגלות את כל המחלות המולדות לפני הלידה", אומר הפרופסור ליגום. "בכל שנה יש בארץ 100 אלף נשים הרות. אם נחליט לערוך את כל הבדיקות האפשריות, ולווא רק לאשה אחת, יגיע תינוקה לגיל ברר מיצוה ועדיין לא נספיק לבצע בה את כל הבדיקות". פילוסופיה רפואית זו סומכת על הבחירה הטיבית. כארבעה אחוזים מהעוברים אינם מסיימים את חייהם העובריים מסיבות שאינן ברורות. משערים כי זוהי תרומתו של הטבע לאנושות בריאה יותר.

עוינות למיסד

רוב התינוקות אכן נולדים כריים ושלמים. המחלות הגנטיות

פרופסור ליגום 4 בדיקות, אלפי מחלות

הנושאות עובר חולה, תעלה כ-200 אלף דולר בשנה.

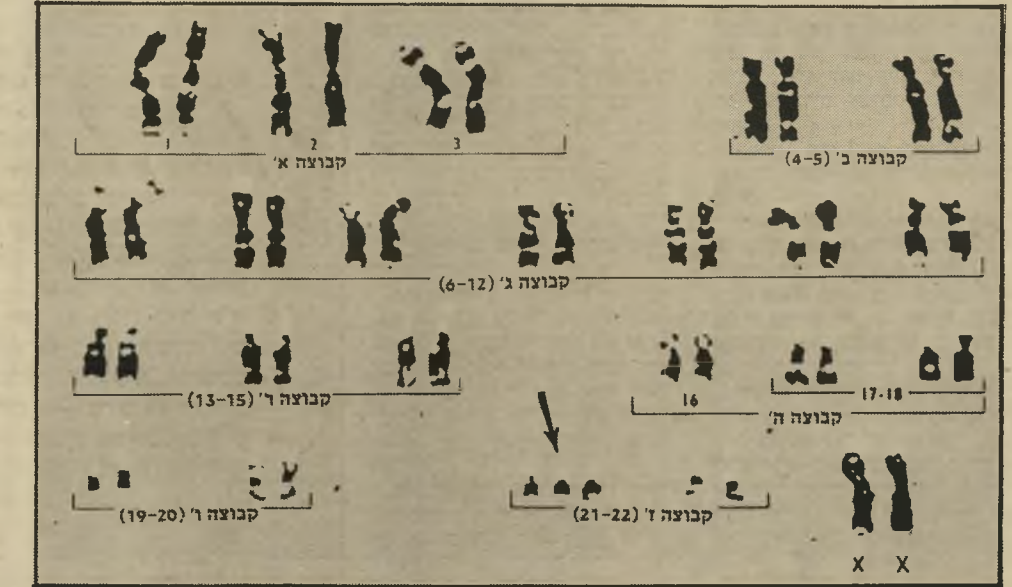
● **המופיליה** — אי קרישת דם, הנקראת גם "מחלת המלכים". בתי המלוכה באירופה, המרכיבים להינשא בינם לבין עצמם, העבירו ביניהם את המחלה. כך עברה, למשל, ההמופיליה מהמלך אלפונסו בספרד למלכה ויקטוריה הבריטית.

נשים נושאות את המחלה, ומעביי רות אותה לבניהן, שהם חולים פעילים. אחד מכל 5000 ילודים חולה בהמופיליה. בארץ ידוע על 265 גברים חולים. איבחון טרופלידתי נעשה רק אחרי שמתגלה ילד אחד חולה.

● **דיסאטרוניה** — אובחנה בראשונה ב-1949. מקורותיה מגיעים עד לפני 950 שנים. יהודי אלמוני, אירופי, נפגע מקרינה בבלוטת-התימן. הקרינה יצרה שינוי באחד הגנים שלו. תינוק דיסאטרוני הוא חסר רפלקסים, בוהה, אינו מגיב על גירויים, אינו יכול לתאם בין יניקה לבליעה, סובל מהתקפים פתאומיים של חוסר נשימה, בחילות והקאות.

תוחלת החיים: 10 שנים. המוות נגרם, בררררררררר, מקשיים בתזונה. אחד מתוך 10 אלפים ילודים חולה בדיסאטרוניה. חלקם הגדול בין החרדים. בארץ ידוע על 80 חולים. ● **הנטינגטון** — נחשבת למחלה הגנטית האיומה מכולן. הורה אחד, נושא המחלה, מעבירה למחצית ילדיו. המחלה מתעוררת בגיל 40. שלא כמו רוב החולים האחרים, המיתם לפני שהספיק להעמיד צאצאים, מולידים חולי הנטינגטון ילדים, החולים בעצי מם. סימניה הבולטים: איבוד השליטה בשרירים, רפרסיה, פרנויה ומוות. בארץ יש כ-50 מישפחות הנגועות במחלה. בארצות-הברית — כ-20 אלף חולים. בכפר קטן ונידח בוונצואלה מצוי מיספר החולים היחסי הגדול ביותר בעולם.

בקיבוץ בררררררררר הארץ התגלתה המחלה באב, בכנו הבכור ובכתי הצעיר. רה. זו נחשבת למישפחה הפגועה ביותר בארץ. ריפויין של המחלות התורשתיות המולדות נשמע כמו מדע בדיוני. המונח הנרסה גנטית מפיח אף יותר מהמחלות. "אי אפשר לרפא גן פגום", אומר הפרופסור ליגום. כשניסה הר"ר מרסין קליין, רופא אמריקאי, לרפא אשה צעירה, חולת פרסמיה, בכתי החולים הדסה בירושלם, לים כעזרת השתלת גן בריא, לא רק שנכשל בניסוי, אלא אף נשלל ממנו רישיון הרפואה.



הכרומוזומים של ילדה בעלת תיסמונת דאון המיספר הנוסף: 21

אינם מאובחנים נכונה, ולכן אינם מטופלים כחולים בציטטיק פיבררויס. לא נערכות בדיקות המוניות לגילוי המחלה. רק כאשר מתגלה ילד אחד חולה, בודקים את הריונותיה הבאים של האשה. באחרונה הצליחה קבוצת רופאים בבריטניה למפות את הגן הגורם למחלה. כעת מקווים לבדודו, וכך לזהות נשים הנושאות את הגן הפגום עוד לפני שהן הרות.

● **טלסמיה** — התגלתה בראשונה ב-1925 בארצות-הברית, אצל מהגרים מארצות הים התיכון. רוב החולים הם ילדים, שיש קירבה מישפחית בין הוריהם. גן פגום — המשבש את יצירת השרשרות כתאי הדם וגורם להרסית של כדוריות-הדם — מכי פיל את עוצמתו הקטלנית בילוד. החולים מפתחים חוסרים, ונוקקים לעירויים תכופים. סיבוכי המחלה נוצרים מעירויים מזהמים ומשקיעת עורפייברול ברקמות. תוחלת החיים, כאשר המחלה חריפה: 13 שנים. אחד מכל 30 תינוקות הנולד להררים ערביים או יהודים-מזרחיים חולה בטלסמיה. מרבית החולים מתגלים במרחב עמק-ירדן. באחרונה רווח על 40 תינוקות חולים, שהתגלו כחודש אחד בכתי החולים בעפולה. בדיקה ואיתור של נשים בהריון,