

אנגיוואדמה?

טלי לוי, "בשנייה את
הופכת מבחורה רגילה
ויפה לבחורה מעוותת"

לפני שאתם נותנים להכניס אתכם לחדר ניתוח בגלל בעיית מעיים או חשש לאפנדיציט, כדאי שתבואו לאבחון במחלקה האימונולוגית. ובכן, נא להכיר: אנגיוואדמה תורשתית. לא רק אתם, גם הרופאים לא מספיק מודעים למחלה, מה שגורם לאבחון לקוי ולניתוחים מיותרים. טלי לוי, חולה ותיקה, נרתמה למאבק להעלאת המודעות ולהוזלת התרופות שייקלו על החולים

ריקי רט | צילום: מרים צחי

כל אלה, לדברי קיווייתי, מובילים רופאים שאינם מזהים את המחלה לטפל בה בצורה שגויה, שמביאה אותם לא פעם לשלוח את הפציינט לחדר הניתוח להוצאת האפנדיציט או לניתוח מעיים. המקרה של לוי מלמד שהנוקים של אבחון לקוי לא מסתכמים בפלישה כירורגית מיותרת בלבד, אלא פוגעים לא מעט גם באורח החיים של החולה ובנפשו.

אבחון גורלי

עד לגיל שלוש הייתה לטלי לוי (32) ילדות רגילה ומאושרת. היא גדלה בפתח תקווה, בת לאב שעבר בתעשיית ההלומים ולאם עקרת בית. בגיל שלוש החלו להופיע בצקות על ידיה. הרופאים פתרו אותה בכך שמדובר באלרגיה, אך תרופות אנטי אלרגיות לא הצליחו לשפר את מצבה. ההפרעה המשונה הפכה את לוי לילדה חולה, והיא שהתה תקופות ארוכות בבית, סגורה וביישנית. עם השנים החמיר מצבה והבצקות החלו להופיע גם במעיים ובדרכי הנשימה. לוי סבלה מהקאות ושלושים והגיעה אל סף תשישות. חלק ניכר מילדותה בילתה בהליכה שפופה כשהיא מחזיקה את בטנה הכואבת. הרופאים מצדם טענו שמדובר בהפרעת אכילה או בכאב בטן פסיכוסומטי. מכאן הדרך אל ספת הפסיכולוגים והפסיכיאטרים הייתה קצרה. רופאים מסוימים טענו שמדובר באלרגיה למוזון מסוים, וייעצו לטלי להוציא מזונות שונים מהתפריט. היא אכן הפסיקה לאכול בהדרגה מוצרים שונים, אך שום דבר לא עזר.

"כל עוד היה מדובר במשהו שהוא 'רק' חיצוני, עוד אפשר היה לחיות עם זה", היא אומרת, "אבל הכאבים האמיתיים היו במערכת העיכול ובדרכי

ו הם דבר במראה החיצוני של טלי לוי, אמות במקצועה ואם צעירה לתינוק, לא מעיד על מה שמתחולל בתוכה. מאחורי השיער הגולש, הפנים המחייכות והמראה החיוני מסתתרת מחלה גנטית לא מוכרת שמצליחה לשתק אותה מיידית. בתוך דקות, בלי כל התראה מוקדמת, מופיעות בבת אחת בצקות באיברים שונים בגוף הגורמות לכאבים עזים. כאשר הבצקת מתפתחת בלוע או בקנה הנשימה היא עלולה לגרום למוות מיידית. לתסמונת הנדירה הזו קוראים אנגיוואדמה תורשתית, מחלה כמעט לא מוכרת, גם לא על ידי רופאים. כתוצאה מכך הם מאבחנים לא פעם באופן שגוי את הסובלים מהתסמונת הנדירה ואף מנתחים שלא לצורך חולים שלא אובחנו נכונה. למרות הקשיים, טלי לא מוותרת. את הכאבים ואת הפחד היא החליטה לנתב אל מקום של עשייה, ולפני כחודשיים יסדה את עמותת 'אדמה' - עמותה למען חולי אנגיוואדמה תורשתית. ביום ראשון האחרון התכנסה העמותה לראשונה, במטרה להגביר את החשיפה למחלה.

כמאה חולים השתתפו בכינוס ושמוחו לגלות שהם לא לבד. היו שם חולים, בני משפחה ורופאים שהתייחסו לקשיים ולהתמודדות עם המחלה. "בצקת של דרכי הנשימה עשויה להתרחש במהירות רבה ולגרום לחנק מיידית", הסביר פרופ' שמואל קיווייתי, מנהל היחידה לאלרגיה ואימונולוגיה קלינית מהמרכז הרפואי איכילוב. "הערכות הן שהסיכוי לחנק מגיע ל-40 אחוזים. סיכון נוסף נובע ממעורבות דפנות המעי, הגורמת לכאבי בטן קשים ופתאומיים ולעיתים מצטברים נוזלים בחלל הבטן באופן פתאומי, עד מצב של הלם מאיבוד נוזלים".



טולי אנגיוואדמה

1. הסוג הנפוץ יותר של אנגיוואדמה



הנשימה. תחושת התנק מפחידה”.

רק בגיל 12, בעזרת בדיקת מעבדה פשוטה יחסית, נמצא סוף שם למחלה.

אנניואדמה תורשתית היא מחלה גנטית נדירה הנגרמת עקב חוסר באנזים חיוני הנקרא – Complement 1 esterase inhibitor (ולעיתים מצוין גם כ-C1 inhibitor). באופן תקין האנזים מעורב בכמה תהליכים המתרחשים במערכת החיסונית בנוף, כשרמת האנזים בדם נמוכה, עלולה להופיע דליפה של נוזלים אל מחוץ לכלי הדם, וכך נוצרות הבצקות. הבצקות מופיעות באופן פתאומי וגורמות להפרעה קשה בתפקוד בהתאם לאיברי שנפגע. שכיחות המחלה באוכלוסיה הכללית היא אחד ל־30 עד 50 אלף איש. לאחר טפלי אובחנה כחולה במחלה, נבדקו גם הוריה ונמצא שאביה סובל אף הוא מחסר באנזים הגורם למחלה, אלא שאצלו לא באו הסימנים לידי ביטוי.

הטיפול הראשוני שניתן לטפלי היו הורמונים גבריים שאומנם סייעו מעט למחלה, אך פגעו בשאר מערכות הגוף וגרמו לתופעות לוואי כמו לקול גברי ולהשמנה. “גם היום, שנים אחרי שפענחו את המחלה, יש עדיין בלבול בנוגע לטיפול המתאים, בגלל חוסר המודעות של הרופאים והציבור למחלה, וזה דבר שהעמותה מנסה לשנות”, אומרת לוי.

לצד הכאבים, גורמת המחלה לעיוות נוראי בידיים ובפנים המתנפחות לבלי הכר.

“ש אנשים שאמרו לי שהם נורא מתביישים במחלה”, היא אומרת. “אי אפשר להאמין לאיזה עיוות המחלה גורמת, ואיך בשנייה את הופכת מבתורה רגילה ויפה לבחורה מעוותת. אבל עם המראה החיצוני הזמני אני יכולה לחיות, לכאב אי אפשר להתרגל”.

“החולים באנניואדמה תורשתית עוברים סבל גדול, אבל הסבל הגדול ביותר הוא לא להיות מאובחנים”, אומר ד”ר אבנר רשף, מנהל המרכז לאנניואדמה ומומחה לרפואה פנימית, ארלגיה ואימונולוגיה בבית החולים שיבא. “יש חולים שמגיעים אלינו רק בגיל 20 או 30 ובבדיקה פשוטה נאחזו מאבחנים את המחלה. מדובר באנשים שבמשך שנים לא מצליחים לנהל אורח חיים שיגרת. הם מפסידים ימי עבודה, עוברים סבל גדול



“טפלי סיפרה לי ממש בהתחלה, ולא הייתה לי שום רתיעה מכך”. טפלי וסימון

מאוד, ובחלק מהמקרים אפילו ניתוחים מיותרים, כמו למשל ניתוחי תוספתן או סתם פתיחת מעיים מיותרת. רופאים מאבחנים בשגגה את הבצקת כדלקת בתוספתן ושולחים את החולה לניתוח, כשבפועל מדובר באנניואדמה. החשש הגדול ביותר אצל חולים שאינם מאובחנים הוא הסיכון שתפתח להם בצקת בגרון שעלולה לגרום למוות”.

האבחון למחלה נעשה בעזרת שלוש בדיקות מעבדה. לדברי ד”ר רשף, הסימנים המחשידים הם נפיחויות באיברים שונים שמתפתחות באופן פתאומי – לשון או יד המתנפחים מעבר לכל פרופורציה, וכאבי בטן חזקים שמשקטים את החולה.

אמפולות לעשירים

במהלך השנים התגברה כמות ההתקפים אצל טפלי לוי כמו גם עוצמתם, עד שהיא מצאה את עצמה שוב ושוב מגיעה לבתי חולים. בעבר לא היה למחלה שם טיפול, כך שהיא נאלצה לשבת בבית מדי שרוע עם התקפים קשים שנמשכו 24 עד 36 שעות. באחד ההתקפים החמורים ביותר מצאה את עצמה מקליאה במשך 36 שעות ברציפות.

“פתאום, ללא התראה מופיעות בצקות קשות בידיים, ברגליים ובפנים”, היא מספרת. “הן גורמות לקשיים בתפקוד היומיומי, עד שכל פעולה פשוטה כמו לאכול או להתקלח הופכת למשימה בלתי אפשרית. מדי פעם מופיעה בצקת בדרכי הנשימה, ואז מגיעים לטיפול נמרץ, שם מחזירים צינור אוויר לקנה הנשימה. הפנים מגיעות לכוה מצב של נפיחות, עד שהעניינים לא מצליחות להיפתח וגם האף נעלם”.

איך השפיעה המחלה על הילדות שלך?

“הייתי ילדה ביישנית, סגורה. המחלה הפריעה לי מאוד. נעדרתי המון מהלימודים. היו לי חברים, אבל מאוד התביישתי במחלה. הייתי סגורה מאוד וביישנית. אף אחד לא ידע על המחלה, תמיד הסתפקתי בלהסביר שיש לי כאבי בטן וזהו. לאחרונה, כששמתי קישור לעמותה בדף שלי בפייסבוק, פתאום אנשים שמכירים אותי שנים שאלו אותי מה זה בדיוק. רק בגיל 20 העזתי לצאת לטיולים. כי לא ידעתי איך להתמודד עם התקפים שקרו מחוץ לבית, ולצערי בגלל שהתרגשות מגבירה את ההתקפים, הרבה פעמים הם הופיעו במקום הלא מתאים”.

על השירות בצה”ל דילגה מטעמי בריאות (רצייתי להתנדב, אבל הצבא לא רצה אותי. הם לא רוצים לקחת סיכונים מיותרים) ואחרי התיכון חיפשה היכן תוכל לתרום. היא פנתה למחלקה האונקולוגית בבית החולים שניידר והחלה להתנדב. מתוך החשיפה לעולמם של הילדים החולים הלכה לוי ללמוד לימודי סיעוד, וכיום היא עובדת במחלה האונקולוגית בה התנדבה בעבר. “זה היה לי טבעי, לא עשה לי משהו מדכא”, אומרת לוי. “הרגשתי טוב שאני יכולה לעזור להם, לשמח ילדים חולים. אני נחשפת למקרים עצובים מאוד במחלקה. זה גורם לי להסתכל על החיים בפרופורציה, ולמרות הקשיים לשמוח במה שיש לי. אני אומרת לעצמי: אם כאלה ילדים קטנים מסוגלים להתמודד עם כל כך הרבה, גם אני יכולה”.

לא רק עבודה מצאה טפלי בבית החולים שניידר, אלא גם אהבה. קוראים לו ד”ר סימון לוי, אורתופד שהגיע מגרמניה כסטודנט לרפואה כדי לעשות כאן את הסטאו. רופא שעובד עם טפלי הכיר ביניהם, ובעקבות כך שינה סימון את תוכניתו ללמוד ולהשתקע בשוויץ ונישא לה. הוא עזר את המבחנים לקבלת רישיון רפואה ישראלי ונישא לעבוד בבית החולים בלינסון. היום הוא כבר מרגיש כמעט ישראלי (“אני עדיין מחכה לצו ראשון, אולי זה עוד יקרה”) ומתגורר ביחד עם טפלי בסמוך לבית החולים.

באיזה שלב במערכת החיסום עלה עניין המחלה?
“כמעט באופן מיידי. לרגע לא חשבתי להסתיר את זה”, אומרת טפלי.

“טפלי סיפרה לי ממש בהתחלה. ולא הייתה לי שום

רתיעה מכך”, אומר סימון. “בסך הכול היא מתמודדת עם המחלה טוב מאוד. היא עושה את הדברים שהיא צריכה לעשות ואפילו יותר מכך. הרבה אנשים שחולים במחלה מרגישים שהם לא יכולים לעשות כלום, והם שוקעים. טפלי החליטה להתמודד ולהמשיך קדימה”.

עם השנים נחשפה טפלי לתרופה שמקלה על הסבל משמעותית. בבית משפחת לוי בפתחתקווה ישנם שני מקררים – האחד רגיל והשני, קטן יותר, המכיל אמפולות BERINERT P. בזמן התקף מזריק סימון לטפלי את התרופה, ובכך חוסך ממנה את הסבל. במקרים קיצוניים היא מגיעה למיון, שם היא נתקלת בחוסר ידע מצד רופאים למחלה. “תוך כדי התקף של כאבי תופת, אני נאלצת להסביר לרופאים שוב ושוב על המחלה, תוך כדי שאני מטפסת על הקירות עם כאבי בטן קשים. בינתיים ממלאים הרופאים טפסים ועורכים לי בירור מקיף כדי לשלול שמדובר בדלקת בתוספתן. לא עוזר שאני יודעת בדיוק ממה נובע הכאב. הם חייבים לבצע את עבודתם. בזמן הזה הכאבים מתגברים והופכים בלתי אפשריים. מאוד חשוב לקבל את התרופה בשלב מוקדם של ההתקף, אך בפועל חולפות שעות עד שמתחילים לטפל, ואז כבר מגיעים לשיא הכאבים וזה מאוד קשה”.

התרופה מאפשרת לה לשלוט על ההתקפים כשהיא מפסיקה אותם בתוך חצי שעה מרגע הופעת הסימנים הראשונים, בעוד שהשפעתן של תרופות מהדור הישן יותר עלולות להתחיל רק לאחר 12 שעות ואף יותר. “זה כמו אינסולין”, מסבירה לוי.



ד"ר אבנר רשף, מנהל המרכז לאנניואדמה

ד”ר אבנר רשף: “יש חולים

שמגיעים אלינו רק בגיל

20 או 30, ובבדיקה פשוטה

אנחנו מאבחנים את המחלה.

מדובר באנשים שבמשך

שנים לא מצליחים לנהל

אורח חיים שיגרות. החשש

הגדול ביותר אצל חולים

שאינם מאובחנים הוא

הסיכון שתפתח להם בצקת

בגרון שעלולה לגרום למוות”

“אחרי הרבה מלחמות טפלי הצליחה להשיג כמות של אמפולות BERINERT P, וזה בכלל לא מובן מאליו”, אומר סימון. “היא חלוצה. מדובר בתרופה שלא נמצאת בסל הבריאות וצריך אישורים מיוחדים כדי להחזיק אותה, לשכנע את הרוקחים, את הרופא המחוזי. גם המחיר לתרופה יקר מאוד. התחלנו עם 500 שקלים לאמפולה ועם הזמן המחיר ירד, אבל הוא עדיין יקר. חולים אחרים שלא מצליחים להילחם על זכויותיהם מוצאים את עצמם מגיעים למיון או לרופא עם כל התקף הכי קטן”.

כאמור, מדובר במחלה תורשתית והסיכויים של כל ילד להיות נשא של הגן הבעייתי הם חמישים אחוז. כיום אין בארץ אפשרות לערוך בדיקת אבחון לפני הלידה כדי





“אפילו אם היינו יודעים מראש שהוא נשא של המחלה, לא היינו עושים הפלה.” טלי ובנה ליעד

לגלות האם העובר נשא או לא. בחו"ל הבדיקה אפשרית בתשלום של אלפי דולרים. לוי, אמא ליעד בן השנה ושלושה חודשים, אומרת שהמחשבה לערוך את הבדיקה לא חלפה בראשה.

“אפילו אם היינו יודעים מראש שליעד נשא של המחלה לא היינו עושים הפלה”, היא מבהירה. “המצב שאני נמצאת בו הוא קשה ביותר, אבל חולים אחרים שנושאים את הגן יכולים לקבל התקף רק פעם בחצי שנה או שנה. גם הרפואה הולכת ומתקדמת, כך שאני מאמינה שלתינוקות שנולדים היום יהיה כבר פיתרון תרופתי זמין. בכלל לגברים יש אופציה של טיפול בהורמון הגברי, ואז המצב הרבה יותר קל”.

אבל המסע עד ללידתו של ליעד לא היה פשוט. ההריון החמיר את מצבה הבריאותי של לוי. ההתקפים נעשו תכופים וקשים הרבה יותר, המחלה יצאה משליטה והתקף רדף התקף. לוי נטלה כדורי מורפיום במהלך כל חודשי ההריון כדי להתגבר על כאבי התופת שתקפו אותה. במקביל, היא נאלצה לנהל מלחמת עולם מול קופת החולים כדי שיאפשרו לה לרכוש את התרופה הדרושה לה בכמויות גדולות. לבסוף היא הגיעה למצב שבו היא נאלצה לקבל כל יומיים 2-3 אמפולות דרך הווריד, כשסיימון, הרופא הצמוד שלה, הוא שמוריק לה אותם, כדי שלא תיאלץ להתניח במיון.

“למעשה כל ההריון הייתי עם אינפוזיה פתוחה בווריד, כדי שלא נצטרך כל פעם לחפש וריד ולהכניס אינפוזיה”, היא מספרת. “עם התקדמות ההריון התלות שלי בסכיבה הלכה וגדלה, ובשלב מסוים איבדתי שליטה על הגעשה סביבי. ביקרתי לעתים תכופות במיון נשים ובמיון כללי כדי לוודא שהעובר בסדר. כל הגעה הצריכה ביורד מקף ולעתים אשפוז”.

ההל מהחודש השני להריון הייתה טלי בשמירת הריון ותחת מעקב של היחידה להריון בסיכון ועברה לגור אצל הוריה כדי שתוכל לקבל עזרה בשעות

שבהן בעלה עבד.

הלידה עברה בשלום, אולם אחריה חוותה לוי קושי עצום בתפקוד והתקשתה לטפל בבנה. היא המשיכה לגור אצל הוריה, ולמרות הכול התעקשה להניק את בנה עד לגיל שמונה חודשים.

מחלה יתומה

לאחר שנולד ליעד ערכו בני הזוג לוי בדיקת נשאות של הגן לבן הקטן. התוצאה שהתקבלה אינה חדר־משמעית ובקריבו הם יבצעו אותה שוב. “מה שמפחיד אותי ביותר כאמא היא האפשרות של חנק כתוצאה מבצקת בקנה הגשימה”, אומרת טלי, “אדם מבוזר יכול לזהות מצב כזה ולהגיע לבית חולים, אצל תינוק או ילד זה כבר הרבה יותר מסובך”.

בשלב זה החליטה טלי לקחת יוזמה ולהקים עמותה שתסייע לחולים במחלת האנגיואדמה התורשתית. “הגעתי למסקנה שאם אני לא אקח את העניינים לידיים, אף אחד לא יעשה את העבודה בשבילי”, אומרת טלי. “זה סוג של מחלה יתומה, לא מוכרת ולא ידועה מספיק. יש לי את הכלים ואת הידע, ואם אני יכולה לעזור לעצמי ולאנשים שנמצאים במצב שלי, אז למה לא?”

לוי פתחה פרום אינטרנטי דרכו הצליחה למצוא כמאה חולים נוספים במחלה. אחר כך ייסדה את עמותת אדמה והקימה את אתר האינטרנט הנושא את שם העמותה, דרכו יכולים החולים לקבל מידע נוסף על המחלה. העמותה קיבלה על עצמה לספק מידע עדכני אודות אנגיואדמה תורשתית, אבחון המחלה, טיפול בה ושיפור איכות החיים של הסובלים ממנה. כמו כן הם מבקשים ללוות את החולים ובני משפחותיהם ולהעלות את מודעות הציבור למחלה. “אני מדברת על המחלה בכל מקום”, אומרת לוי. “בעבודה מול רופאים, או כשאני מגיעה לבית חולים כדי לקבל טיפול, ואז אני מעבירה לצוות הרפואי תוך כדי את כל המידע שיש לי, כי אנשים פשוט לא שמעו על זה”.

אחת המטרות העיקריות שהעמותה חרטתה על

דגלה היא הכנסתן של תרופות שונות לטיפול במחלה לסל התרופות. שימוש בתרופה ‘פיריזויר’ למשל, יכול לסייע במהירות וביעילות להקלת ההתקף, אך החולים לא זכאים לקבל אותה מקופת החולים ועלותה היא מאות שקלים בעבור מנה אחת. “יש הרבה מאוד חולים שמתמודדים עם המחלה בעזרת אופטלגין או משך כאבים, כי אין להם כסף לקנות תרופות אחרות”, אומרת לוי. “הם סובלים במשך שעות וימים, בשעה שיש ערכות המיועדות להורקה עצמית שיכולות לשפר לאין ערוך את איכות חייהם”.

אחד הקשיים איתם מתמודדים חולי אנגיואדמה תורשתית הוא חוסר הבנה מצד הסביבה. “אף אחד לא מאמין לי שאני כל כך חולה”, אומרת לוי. “אני מחייכת, מתלבשת מתאפרת אני משתדלת להיות אופטימית. אני אמא ועובדת מסורה, ואז פתאום מגיע התקף וכולי משותקת. אני מתקשרת לעבודה להודיע שלא אניע, ולא פעם אני מוצאת את עצמי מנסה להצטדק, כי אף אחד לא מבין איך רק לפני כמה שעות היית בריאה לגמרי, ופתאום את שבר כלי. אנשים מפרשים את זה כזלזול, בפרט כשיום למחרת אני יכולה להתייצב שוב, בריאה ומחייכת בעבודה. רק עכשיו, כשהאתר עלה ואנשים שאני מכירה קוראים את החומר הרפואי, הם מתחילים להבין ממה אני סובלת”.

וזו גם הייתה ההצלחה העיקרית של הכנס מבחינתה. “חולים רבים מדווחים על תסכול מכך שהסביבה לא תמיד מבינה מה עובר עליהם בשעת התקף”, היא אומרת. “בכנס התרגשנו לראות את החולים מדברים ביניהם, מחליפים חוויות, פוגשים אנשים אחרים שחולקים אותם כאבים, אותן התנפחויות ואתם קשיים”.

מבחינה רפואית, לוי מרגישה היום בטוחה בהרבה. היא מסתובבת דריר עם אמפולות BERINERT P. באירופה, אגב, אפשר להשתמש בתרופה כטיפול עצמי־ביתי. “אני היחידה בארץ שלוקחת את התרופה לבד בבית”, אומרת לוי, “והשאיפה שלי להכניס את התוכנית לטיפול עצמי גם אצל שאר החולים בארץ”. למרות ההתפתחות בתחום הרפואה, הפחד לא מרפה מלוי. “אם יש לי בצקת בגרון, אני לא אשן בלילה. ברגע אחד הבצקת יכולה להתפתח ופשוט לתנוק. זה מפחיד נורא, אבל אני משתדלת לא לחשוב על זה”.

טלי לוי: “אני מחייכת,

מתלבשת מתאפרת, ואז

פתאום מגיע התקף וכולי

משותקת. אני מתקשרת

לעבודה להודיע שלא אניע,

אבל אף אחד לא מבין אין רק

לפני כמה שעות הייתי בריאה

לגמרי ועכשיו אני שבר כלי.

במיוחד כשכבר למחרת אני

נראית שוב כרגיל”

מדיכונ שואבים בוחדות?

“אני יודעת שהמחלה תלווה אותי עד יומי האחרון, ויש ימים שקשה לי מאוד. אני יודעת שא שאני נלחמת או שאני שוקעת, וקיבלתי החלטה להילחם. בימים הקשים צריך לנוח, ובימים הטובים לעשות את הדברים הכיפיים, ובכל מקרה להמשיך לחיות ולא לשקוע. העובדה שיש לי בן זוג תומך עוזרת מאוד. זה נדיר ולא מובן מאליו בעיניי. זה נתן לי המון כוח.” ■

לתגובות: dyokan@makorrishon.co.il