

## ממי ניתן לקבל סיוע ולאן לפנות?

### העמותה הישראלית של משפחות חולי הנטינגטון (עמותה רשומה מס. 58238822)

חברים בעמותה חולים, בני משפחות, ידידים ואנשי מקצוע. ניתן לקבל סיוע, תמיכה וייעוץ הן לגבי ההסתגלות וההתמודדות עם המחלה והן לגבי זכאות לשירותים וקצבאות כמו בביטוח לאומי, משרד הבריאות או המחלקות לשירותים חברתיים.

העמותה הוציאה לאור חוברת על המחלה ומפרסמת כ-3 פעמים בשנה דפי קשר. מתקיימים מפגשים של העמותה וכן מתקיים פורום של בני משפחה צעירים בסיכון (16 עד 30 שנה) שנפגש 4 פעמים בשנה. לעמותה אתר באינטרנט שכתובתו:

<http://www.huntington.org.il>

**י"ר העמותה ואיש הקשר:** דר' נירה דנגור, לובצקי 3, גדרה, טלפקס: 08-8598573. דוא"ל: NIRADN@012.NET.IL  
**חשבון בנק לתרומות:** אדידה וינד, בנק לאומי נתניה, 950340605/56. טלפון: 09-8349910.

### מכונים לייעוץ גנטי

**פרופ' משה פרידמן,** המכון לגנטיקה ע"ש דנה גרטנר, מרכז רפואי ע"ש שיבא, תל השומר. טל: 03-5303060.

**פרופ' צבי בורוכוביץ,** מנהל מכון שמעון וינטר לגנטיקה, מרכז רפואי בני ציון, חיפה. טל: 04-8359459.

### מרפאות נירולוגיות עם התמחות במחלת הנטינגטון

**פרופ' ניר גלעדי,** מנהל המחלקה הנירולוגית ויחידה להפרעות תנועה. אחות מתאמת אורנה מור. מרכז רפואי ע"ש סוראסקי, תל אביב. טל: 03-6974902 / 10.

**דר' רות חיימי-ג'ולדטי,** מרפאת עצבים, מרכז רפואי ע"ש רבין, פתח תקוה. טל: 03-9378218.

**דר' אנקה מאריאטה,** המרפאה להפרעות תנועה, מרכז רפואי וולפסון, חולון. טל: 03-5028496, 03-5028787.

**דר' דיאנה פליאקו,** מרפאת זיכרון, בי"ח אבארבנאל, בת ים. טל: 03-5552620, 050-6265648.



# מחלת הנטינגטון

עלון מידע לחולה ומשפחתו

# מהי מחלת הנטינגטון?

מחלת הנטינגטון היא מחלה תורשתית, ניוונית ופרוגרסיבית הפוגעת בתפקוד הגופני, ההתנהגותי והקוגניטיבי. שכיחותה בשיעור 10 עד 20 מקרים ל-100,000 תושבים.

## ההיבט התורשתי או לחיות עם פצצת זמן.

לכל ילד שלו הורה החולה במחלה סיכוי של 50% שהוא ירש את הגן הגורם למחלה. אין הבדל בין בנים לבנות או עפ"י מין ההורה החולה. הסימפטומים של המחלה מופיעים בבגרות הצעירה (השכיח 30 עד 45 שנה), והיא פרוגרסיבית ומקצרת את תוחלת החיים של הלוקים בה.

רוב החולים מכירים את סימני המחלה מאחר וגדלו במשפחה בה אחד ההורים ואולי גם בני משפחה אחרים סבלו ממנה, לכן הם מודעים לסימני המחלה, התקדמותה הבלתי נמנעת והפוטנציאל התורשתי הטמון בה. לאור זאת הן לחולה עצמו והן למשפחתו נגרמת מצוקה ומעמסה רגשית כבדה.

## סימנים שכיחים של מחלת הנטינגטון

**תסמינים תנועתיים:** תנועות לא רצויות של הגפיים, הראש והגוף. קושי בשיווי משקל, קורדינציה, ועוויתות לא רצויות של שרירים. כל אילו מקשים על התנועה של האדם ותפקודיו הבסיסיים.

**בעיות פסיכיאטריות:** הפרעות בהתנהגות, מצבי חרדה, חוסר מנוחה, אפתיה והסתגרות מאפיינים לא מעט מהחולים. שכיחים גם התקפי זעם מילולי וגופני, עוינות, חשדנות, ועקשנות המלווים בשינויים באישיות.

**ליקויים קוגניטיביים:** אובדן זיכרון לטווח קצר, שיפוט לקוי, ירידה ביכולת ריכוז וקושי בעיבוד מידע הם חלק מהתופעות המופיעות במהלך המחלה.

## אבחון גנטי

בארץ קיימות מספר מרפאות ומכונים לייעוץ גנטי שהתמחו במתן שירות לחולים בהנטינגטון ובני משפחותיהם. מכונים אילו מציעים בין השאר:

- אבחון הגן הגורם למחלה (לבני 18 ומעלה, על בסיס הסכמה בלבד)
- אבחון טרום לידתי לנשים בתחילת ההיריון.
- אבחון טרום לידתי משולב בהפריה חוץ גופית (PGD)

## הטיפול במחלה

קיים מאמץ מחקרי בינלאומי רחב שמכוון להבנת המנגנון הגורם למחלה ולחיפוש דרכים לעכבה ובעתיד אף למנעה. אולם כיום, יכולה הרפואה להציע רק טיפול סימפטומאטי שאמור להקל על הביטויים של המחלה ולסייע לאדם בתפקודו היומיומי. הטיפול התרופתי הקיים מתייחס להפרעות בתנועה, להפרעות בתחום הנפשי וההתנהגותי, לקשיי שינה, בליעה ודיבור. אין טיפול תרופתי לליקויים הקוגניטיביים. ניתן לקבל ייעוץ לגבי התזונה, השימוש בתוספי מזון, פעילות גופנית והתמודדות המערכת המשפחתית עם החולה בבית.

## ניתן כיום להיות אקטיביים ולצמצם את נזקי המחלה לחיינו

- ניתן לשמור על תזונה בריאה רווית נוגדי חמצון, שתרחיק את זמן פריצת המחלה.
- ניתן לקיים פעילות ספורטיבית תדירה, שתחזק את מנגנוני הגוף הנלחמים במחלה.
- ניתן להביא ילדים לעולם ללא הסיכון בהעברת המחלה אליהם.
- ניתן לצרוך תוספי מזון, שמוצגים במחקרים כבעלי יכולת להגן בפני המחלה.
- ניתן להיות אחראים ולדאוג לעתיד שלנו ושל משפחתנו, אל נהיה כצאן מובל, הבה נשיג את הידע והתמיכה שנחוצים לנו כדי לשנות את המסלול האכזרי של המחלה.

