



14.1.18

ערב טוב לכולם, תודה רבה שבאתם ותרמתם.

הערב הזה כולו התנדבות ותרומה, החל מהאומנים, השפים, האוכל, השתייה, היין, הפקת האירוע, הסרטים, הכל כאמור, תרומה ובהתנדבות.

אז ברשותכם, אפתח בתודות...

תודה לשף רן שמואלי וזוהר מרון שמואלי, יריב מלילי ומסעדת בית תאילנדי ובר 647.

תודה למיסטר גאגא, אוהד נהרין, רקדני להקת המחול בת-שבע, דינה אלדור וכל הצוות שעמל על המופע. תודה לרועי בר נתן ויוני רכטר.

אני מבקש להודות לאנשים שמאחורי הסרטים - רוני עזגד, איתי רזיאל ומיקי שטיינר.

ואחרונים חביבים, האנשים המדהימים שאחראים על הפקת ערב זה :

לסיגל מנכ"לית העמותה, יעל לבנון מפיקת האירוע, אתי אנטה-שגב - ייעוץ אומנותי, עו"ד טל קרת, ליהיא רסנר וצוות משרד עורכי דין זיסמן, אהרוני, גייר ושות', לרעיית האהובה האחת והיחידה לילית ולילדי, המקסימים, שמתנדבים ותורמים, ליאור, הילה ושחר.

יש עוד רבים וטובים שהתנדבו, לכולם תודה ענקית מקרב לב. שמותיהם מופיעים בחוברת, שחולקה לכם.

אחת ל-10,000 לידות, נולדת ילדה עם תסמונת רט, כן, מלאכית הדממה.

מדובר בתסמונת לא תורשתית, אשר יכולה לדפוק בדלתה של כל משפחה ומשפחה.

בימים הקרובים, אם נרצה או לא נרצה, תצטרפנה, לצערי הרב, משפחות חדשות למשפחת Rett syndrome. הם יקבלו את האבחנה, ונשמתם תיעצר. החיים כבר לא יהיו אותו הדבר...

זה יהיה בלתי נתפס, ההורים יסתכלו על ילדתם המקסימה, היא תראה, תתנהג ותתפתח כילדה רגילה לחלוטין, ורק הם שקיבלו את הבשורה המרה, ידעו לצערן הרב, ששעון החול התחיל במסעו.





כמו כל משפחה רגילה, תהיה להם תמונה יפיפיה, של הבת אוחות ארטיק, עם שוקולד מרוח על השפתיים, אבל לאט לאט, תתחיל הנסיגה והילדה לא תוכל לאחוז דבר, לא תוכל לאכול או לשתות בכוחות עצמה, תהיה תלויה לחלוטין בזולת, לא תוכל לדבר, תשב ברוב המקרים בכיסא גלגלים, תזדקק לחיתולים לכל החיים, תסבול מהפסקות נשימה, עקמת, אפילפסיה ועוד...
אגב, אני אומר ילדה, מכיוון שבנים בדרך כלל לא שורדים את הלידה...

פרופ' הודא זוגבי, נוירולוגית מובילה בתחום הגנטיקה ומדעי המוח מאוניברסיטת ביילור בארה"ב, זיהתה את הגן הקשור לתסמונת רט - MECP2, והיטיבה לתאר את התסמונת באומרה:

"דמיינו את הסימפטומים של אוטיזם, אפילפסיה, פרקינסון וחרדה – כל אלו בילדה קטנה אחת. זה קורע את הלב.

תסמונת רט, היא הרסנית במיוחד בגלל שהיא מתפתחת אחרי שהילדה כבר למדה ללכת, ואולי אפילו התחילה לדבר..."

חשבתי לעצמי, אם האירוע לא היה היום אלא לפני 21 שנים, מה הייתי אומר על במה זו. הייתי אומר לכם:

אין לנו מושג, ואין לאף אחד בעולם מושג, מה הסיבה להתדרדרות הזו.

לפי האינטרנט, זהו גזר דין מוות! הילדות לא יעברו את גיל העשרה.

אז דעו לכם, היום אני אומר על במה זו דברים אחרים: עברנו כברת דרך עצומה, מהרגע שהחלטנו שאנו לא נסתפק בפחות מריפוי מוחלט!

היום יש לי בשורות למשפחות החדשות כמו גם לוותיקות.

מדוע בחרתי לציין דווקא 21 שנים? פשוט מאוד, הבת שלי הדר חגה לפני כחודש יום הולדת.

כלומר אני הייתי אז, ויש לי את הזכות להיות כאן היום, ולספר לכם על הדרך המופלאה שעברנו ולאן הגענו.

לפני כ-18 שנים גילו את הגורם למחלה, את המוטציה בגן MECP2.





בשנת 2007, לפני כ-10 שנים, השתתפנו במימון מחקר, שהוכיח במודל חיות מעבדה, שהתסמונת הפיכה לחלוטין. ובכל גיל!

בשנים האחרונות אנחנו ועמותות אחיות, מממנים ועורכים ניסויים קליניים בבנות לשיפור חלק מהסימפטומים.

אבל גולת הכותרת היא :

מזה מספר חודשים, מתקיימות שיחות עם ה-FDA (רשות המזון והתרופות בארה"ב) להנחת הבסיס המוסכם לקבלת אישור להתחיל בפעם הראשונה ניסוי קליני שתוקף את שורש הבעיה בתסמונת רט, **דהיינו, תיקון הגן עצמו.**

לא הגענו לכך במקרה. בשנת 2014, בהובלת עמותת אחות שלנו בארה"ב, RSRT, הקמנו ומימנו בארה"ב קונסורציום של ארבע מעבדות מובילות, בתחום הריפוי הגנטי, אשר שיתפו פעולה והגיעו לתוצאות שהיו אפילו מעבר לציפיות שלנו.

בחיים ככלל, תמיד נכון להסתכל על חצי הכוס המלאה :

יש לתסמונת רט שלושה יתרונות :

- מדובר בגן יחיד, שיוצר את התסמונת.
- אנחנו כבר יודעים שהחזרת גן תקין במודל חיות מתקנת את כל הסימפטומים.
- בניגוד למחלות נוירולוגיות אחרות, תאי המוח של מלאכיות הדממה, לא מתים, הם רק לא מתפקדים טוב.

זאת בדיוק הסיבה שגישת תיקון הגן מצוינת עבורנו.

תאמינו או לא... אנחנו גם יודעים את השיטה שבה נבצע את הניסוי הקליני, כאשר יאושר.

את הילדות יש להשכיב באלכסון כאשר הראש למטה.
מזריקים מיליוני עותקים של הגן התקין לנוזל עמוד השדרה, יחד עם נגיף מהונדס, שהוא סוג של וקטור, שתפקידו להביא את הגנים התקינים לתאי המוח.

סליחה אם ירדתי ליותר מידי פרטים, אבל עיניכם הרואות : הכל אפשרי והכל בר ביצוע.
כן, אנחנו צריכים להיות ערוכים לקשיים...לבעיות. עברנו בעבר...ואני מניח שהם יופיעו בפתאומיות גם בעתיד...אבל הדרך ברורה, ואני מבטיח : על כל קושי נתגבר.





אז תראו לאן הגענו :

- כשהדר אובחנה, לא ידעו בעולם דבר... גם לא מה הגורם לתסמונת. **כיום, יודעים מה הגורם, והוכח שהתסמונת הפיכה.**
- כשהדר אובחנה, אנחנו כהורים לא ידענו מה לעשות עם האבחנה. **כיום: כשילדה מאובחנת, היא ומשפחתה מקבלים מעטפת תמיכה מלאה.**
- הקמנו, בשיתוף פעולה עם ביה"ח שיבא, את המרפאה הארצית לתסמונת רט, בראשותה של פרופ' ברוריה בן זאב.
- תסמונת רט הפכה להיות ROSETTA STONE למחלות אחרות של BRIAN DISORDERS, כגון פרקינסון, חרדה, פגיעה במערכת העצבים האוטונומית ואוטיזם.
- וכאמור יש לנו היום את הידע לתיקון הגן עצמו בדרך לריפוי מוחלט.

בחנוכה, יום ההולדת של הדר, מדליקים נרות ושרים, ואני מברך את הדר ליום הולדתה. בעצם, לא רק מברך, גם מודה.

אני מודה לה על העוצמות שהיא מעניקה לי ולכל הסובבים אותה. ועל היותה פשוט אמיצה (אין מילה אחרת), ומודל לחיקוי, בהתמודדות היום יומית שלה עם כל הקשיים והאתגרים.

הדר, לא עונה, רק מביטה בי בעיניים הטובות והגדולות שלה כמי שאומרת, אני יודעת אבא כמה אתה משתדל ואני רוצה שתדע שאני סומכת עליך ועל אמא שתעשו הכל למעני ולמען חברותיי. המבט הזה צרוב בתודעתי! זוהי ברית דמים! לא אנוח ולא אשקוט עד לריפוי המוחלט.

ואתם, אורחים יקרים,

אני רוצה שתדעו שתמיכתכם אינה מובנת מאליה. רבים מכם חוזרים ותומכים בנו פעם אחר פעם. כל אגורה מתרומתכם הולכת למחקר והתוצאות לפניכם. אתם השותפים האמתיים שלנו, שיכולים להפוך את המחלה האיומה הזאת לזיכרון רחוק. אז הערב הזה הוא קודם כל הצדעה לכם והזדמנות נפלאה לשוב ולומר לכם מכל הלב

תודה רבה!

