

בריאות

האם תרפיה גנטית תוכל למנוע עיוורון במחלות רשתית תורשתיות?

בניתוח קצר הוזרק לרשתית של ילדה בת שש חומר המכיל עותק תקין של הגן הפגום, ולאחריו חל שיפור בראיית הלילה. הממצא מחזק את התקווה לפיתוח טיפולים דומים למחלות רשתית תורשתיות נוספות

דינה צור

2025 • 09:55 24 בנובמבר

נועה (שם בדוי) בת השש סבלה מגיל צעיר מקשיי ניידות חמורים: היא נפלה ונתקלה פעמים רבות, והחושך תמיד היה עבודה מקור חרדה. תחילה חשדו הרופאים בבעיה נוירולוגית ובעיכוב התפתחותי. לאחר בירור מקיף יותר התקבלה האבחנה: ניוון רשתית תורשתי (רטיניטיס פיגמנטוזה) – מחלת עיניים גנטית ניוונית של הרשתית.

הבדיקה הגנטית השלימה את התמונה: מוטציה נדירה ביותר בגן RPE65, גן שאחראי לתפקוד קולטני האור ברשתית. הזיהוי הגנטי המדויק אפשר לנועה לקבל טיפול גני ייחודי – הזרקה חד-פעמית של עותק תקין של הגן ישירות לרשתית. לאחר הניתוח חל שיפור משמעותי ביכולת התנועה ובראייה בתנאי תאורה חלשה. כיום נועה יכולה להתרוצץ עם אחיה גם באפלה.

מחלות רשתית תורשתיות נגרמות כתוצאה ממוטציות באחד מבין מאות גנים שהתגלו עד כה. כל גן מקודד לחלבון שונה החיוני לתפקוד הרשתית. כשהגן פגום, החלבון לא מיוצר כראוי, והתאים ניוונים בהדרגה

צילום: wedmoments.stock / Shutterstock

לראות באפלה

הרשתית היא רקמת עצב עדינה המרפדת את החלק האחורי של העין. תפקידה להפוך את אור התמונה לאותות עצביים המועברים למוח – בדומה לפילם במצלמה. היא מורכבת משכבות רבות של תאים, כולל קולטני אור ותאי עצב, המעבירים את האותות הלאה למוח.

מחלות רשתית תורשתיות (Inherited Retinal Diseases, IRD) הן קבוצה של מחלות גנטיות נדירות הפוגעות ברשתית העין. המחלות נגרמות כתוצאה ממוטציות באחד מבין מאות גנים שהתגלו עד כה. כל גן מקודד לחלבון שונה החיוני לתפקוד הרשתית. כשהגן פגום, החלבון לא מיוצר כראוי, והתאים ניוונים בהדרגה. השכיחות של IRDs היא כאחד מכל 2,000 איש, והן נחשבות למחלות יתום. אולם בישראל השכיחות גבוהה יחסית לעולם המערבי, בשל מבנה אוכלוסייה ייחודי וריכוז גבוה של מוטציות גנטיות ספציפיות בתוך קהילות.

הרשתית מכילה שני סוגים עיקריים של קולטני אור: תאי הקנים (Rods) שאחראים לראיית לילה וראייה היקפית, ותאי הדוכים (Cones) שאחראים לראיית יום חדה, ראיית צבע וראייה מרכזית. הגן הפגום קובע איזה סוג תאים ייפגע, וכתוצאה מכך – מה תהיה ההשפעה על הראייה.

רטיניטיס פיגמנטוזה (RP) היא המחלה הנפוצה ביותר בקבוצת ה-IRDs. היא פוגעת בתאי הקנים בשלב ראשון, ולכן התסמין המוקדם והבולט ביותר הוא קושי בראיית לילה. בהמשך מצטמצם שדה הראייה בהדרגה, עד כדי "ראיית צינור". ככל שהניוון מתקדם, המחלה מערבת גם את תאי הדוכים. לצד RP קיימות מחלות רשתית תורשתיות נוספות, בעלות מאפיינים שונים – מליקוי ראייה חמור המופיע בילדות מוקדמת ועד ניוון המופיע בגיל מבוגר.

אבחון מלא משלב בין התמונה הקלינית לבין הממצא הגנטי. הבדיקה הקלינית כוללת שימוש במכשור הדמיה לצילום מתקדם ובדיקה תפקודית של הרשתית באמצעות רישום פוטנציאל חשמלי בבדיקת אלקטרורטינוגרפיה (ERG). אך האבחנה הקלינית לבדה לא מספיקה: יש לזהות את הגן הספציפי שבו נמצאת המוטציה. כיום הבירור הגנטי זמין ונכלל במסגרת סל הבריאות בישראל.

**בניתוח חד פעמי מזריקים את התרופה מתחת
לרשתית ומחדירים עותק תקין של הגן אל תאי
הרשתית באמצעות נגיף מהונדס שאינו מזיק. הטיפול**

הוכח כמשפר את יכולת התנועה והראייה בתנאי תאורה חלשה

צילום: production / Shutterstock.com

לתקן את הגן

עד לפני עשור לא היה מענה למחלות אלו. כיום, תחום הריפוי הגני פורץ קדימה. לוקסטורנה (Luxturna - Voretigene neparvovec) הוא הטיפול הגני הראשון שאושר לשימוש בעולם ב-2017, עבור מחלת רשתית הנגרמת ממוטציות בשני עותקים של הגן RPE65 – צורה נדירה של RP שמתחילה מגיל צעיר.

התרופה מוזרקת בניתוח חד פעמי מתחת לרשתית ועותק תקין של הגן מוחדר אל תאי הרשתית באמצעות נגיף מהונדס (AAV) שאינו מזיק. לוקסטורנה כלולה בסל התרופות, ומטופלים ישראלים כבר עברו ניתוחים מוצלחים לקבלת הטיפול במרכזים הרפואיים הדסה ואיכילוב. הטיפול הוכח כמשפר את יכולת התנועה והראייה בתנאי תאורה חלשה.

המחקר מתמקד כעת בפיתוח "ספרייה" של טיפולים גנטיים למוטציות ספציפיות נוספות. אולם מאחר שטיפול לכל אחד ממאות הגנים הפגומים אינו פרקטי, המדע עובד על פתרונות אוניברסליים המכוונים לתהליך הניווני עצמו, ללא קשר לגן הפגום:

טיפול נוירו-פרוטקטיבי גני: הזרקת גנים שאינם מתקנים את המוטציה הספציפית, אלא מפרישים חלבונים המגנים על תאי הרשתית הנותרים ומעכבים את מותם.

תאי גזע: השתלת תאי רשתית חדשים במטרה להחליף את הרקמה הפגועה או לספק לה תמיכה מטבולית.

טיפול אופטוגנטי: גישה המשתמשת בריפוי גני כדי להחדיר גן המקודד לחלבון רגיש לאור לתאי עצב ברשתית שלא נפגעו, ובכך לאפשר קליטת אור מסוימת במקרים של עיוורון מתקדם.

עריכת גנום (CRISPR/Cas9): טכנולוגיה המאפשרת "לתקן" את המוטציה הגנטית ישירות בתוך תאי הרשתית. ניסויים ראשוניים בעיניים כבר החלו והם מעידים על הבטיחות הראשונית של השיטה, עם פוטנציאל לתיקון קבוע של הפגם הגנטי.

הדרך עדיין ארוכה, אך ההתקדמות המדעית חסרת תקדים. האבחון הגנטי הוא שלב מכריע לאבחנה מדויקת ושער הכניסה לאפשרויות הטיפול. מריפוי גני ממוקד ועד טכנולוגיות פורצות דרך – יש סיבה לאופטימיות לגבי שיפור איכות החיים של המטופלים.

פרופ' דינה צור היא מנהלת תחום מחלות ניווניות של הרשתית במרכז הרפואי ת"א (איכילוב), יו"ר החוג הישראלי לרשתית, וחברת המועצה המדעית של עמותת "לראות"

לחצו לקבלת עדכונים בנושא:

+ עיניים + ראייה

הצג עוד

מערכת | הנהלה | מדיניות פרטיות | תנאי שימוש | צרו קשר | רכשו מינוי | ביטול מינוי דיגיטלי | שאלות ותשובות | פרסמו אצלנו

חדשות, ידיעות מהארץ והעולם - הידיעות והחדשות בעיתון הארץ. סקופים, מאמרים, פרשנויות ותחקירי עומק באתר האיכותי בישראל © כל הזכויות שמורות להוצאת עיתון הארץ בע"מ