



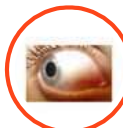








הסטוריז של DoctorsOnly:

-  ביופסיו בתינוקו
-  הרפרטואר החיסוני בחקר
-  אומליזומאב לטיפ באלרגיות
-  כימות ההשפעה של מתורקסט
-  ציוני סיכון פוליגניים
-  לימפוציטים בשתן עשויים
-  נדודי שינה עם משך שינה קצר
-  גורמי סיכון לאוטם מוחי
-  תוצאות סיכון של ירידה
-  הסיכון לפקת ורידים תסחיפית
-  הגיע הגיע

Get Notifications

מאמר זה התפרסם באתר דוקטורס אונלי <https://doctorsonly.co.il>

חדשות

# מחקר ב"שניידר" הוביל לגילוי ליקוי גנטי הגורם לחירשות עצבית

מומחי "שניידר" גילו גן לא מוכר האחראי לקשר בין מחלות חום, דלקת ופגיעה עצבית בשמיעה במחלת CAPS | תרופה ביולוגית שניתנה לבני משפחה הסובלים מהכשל העצבי שיפירה את שמיעתם

מערכת דוקטורס אונלי | 05.05.2024, 12:15 עריכה



פרופ' ליאורה ראל, מובילת המחקר, מנהלת המרפאה למחלות אוטואינפלמטוריות ב"שניידר". צילום: דוברות ביה"ח

אירועי חום חוזרים של בן חמש וחצי הובילו לגילוי גן שהליקוי בו לא היה ידוע עד כה ופגע בשמיעתם של שלושה דורות במשפחה ולטיפול ששיפר את השמיעה של בני המשפחה. הילד הובהל תכופות למיון בית החולים שניידר והיה במעקב היחידה לראומטולוגיה, שם התגלה הקשר בין מחלות החום לגן הפגום ונמצאה תרופה ביולוגית המונעת את הכשל השמיעתי. המחקר פורסם בכתב העת [Arthritis and Rheumatology](#) של הקולג' האמריקאי לראומטולוגיה.

## עוד בעניין דומה

פרס JDRF לחוקר מ"שניידר" על בדיקה שתאבחן סוכרת בפעוטות  
 יחידת דיאליזה חדשה וממוגנת בבית החולים שניידר לילדים  
 אות אבירות מרכז פרס לשלום הוענק למנהלת מרכז שניידר לילדים

המחקר, בהובלת ד"ר מירב בירק-בכר ופרופ' ליאורה הראל מהיחידה לראומטולוגיה במרכז הרפואי שניידר, מתאר את המשפחה שבה יש מספר רב של מבוגרים וילדים הסובלים מחירשות עצבית, המתחילה בגיל ההתבגרות או בתחילת הבגרות והולכת ומחמירה עם הזמן. לסבתו של הילד הושטל שתל, לאמו ולשני אחיה היו ליקויי שמיעה וכן לאחיו של הילד, בת 14.5, בן 13 ובת תשע.

לכמה מבני המשפחה היו גם מחלות חום חוזרות בילדותם ואחרים סבלו מחירשות בלבד. בייעוץ גנטי התגלה שלחלק גדול מבני המשפחה יש שינוי בלתי מוכר בגן הגורם להפעלה בלתי מבוקרת של דלקת ולמחלת CAPS - Cryopyrin-associated periodic syndromes הכוללת מחלות חום חוזרות, פריחות, כאבי פרקים וחירשות.

פרופ' הראל אמרה כי ליקוי זה בגן מעולם לא תואר בספרות והיה קושי להתייחס אליו כאל הגורם למחלה. "לצורך הוכחה של האבחנה של CAPS במשפחה זו, ביצענו הערכה תפקודית של התאים האחראים לליקוי בכל הנשאים ולצורך השוואה גם בבני המשפחה הבריאים.

"המחקר הוכיח שהליקוי בקרב בני המשפחה הנשאים אכן אמיתי וגורם לתהליכים דלקתיים הן כלליים (חום, פריחה) והן לדלקת של איבר השמיעה באוזן הפנימית

הגורמת לחירשות. במסגרת הניסוי אף הוכחנו שהחומר הדלקתי המשתחרר מתאי החולים הוא Interleukin-1, ולכן ניתן היה לטפל בחולים בתרופה ביולוגית נוגדת אינטרלאוקין-1".

כל הנשאים החולים קיבלו את התרופה "קינרת", Anakinra, ותוך כחודש חל שיפור משמעותי בשמיעה, ואילו בקרב הילדים, בתוך מספר חדשים השמיעה חזרה לתקנה. "ממצאי המחקר פורץ דרך זה מדגישים את חשיבות האבחון והטיפול המוקדם במחלה זו, העשויים למנוע חרשות וסבל רב בקרב ילדים ומבוגרים", אומרת פרופ' הראל.

הילד עצמו עדיין אינו מקבל את התרופה אך הוא במעקב שמיעתי. פרופ' הראל מציינת כי ככל שהירידה בשמיעה ממושכת יותר, כך קשה יותר להחזיר את המצב לקדמותו. בני המשפחה טופלו בתחילה בזריקות יומיות וכעת עברו לטיפול של אחת לחודש.

בתוך כך נפתחה בשניידר המרפאה למחלות אוטואינפלמטוריות במסגרת היחידה לראומטולוגיה. מחלות אוטואינפלמטוריות מאופיינות על ידי תהליך דלקתי כללי ללא מרכיבים אוטואימוניים. רובן ככולן בעלות רקע גנטי, חלקן נדירות וחלקן שכיחות מאוד דוגמת FMF או PFAPA. במרפאה, שתפעל אחת לחודש, יטפלו בין השאר במחלות כמו DADA-2, TRAPS, CAPS, CRIA, SAVI, HIDS, Mevalonic Aciduria ועוד.

בשל המורכבות באבחנה ובטיפול במחלות אלו המרפאה תשלב תחומים שונים כולל גנטיקה, אימונולוגיה, גסטרואנטרולוגיה ועוד לאבחון מהיר ולטיפול ומעקב. המרפאה תתקיים פעם בחודש ותנוהל על ידי פרופ' הראל. את הבירור הגנטי של המחלות האוטואינפלמטוריות תרכז ד"ר אפרת סופרין. ד"ר נופר מרכוס תרכז את הבירור האימונולוגי.

 **הירשמו לקבלת עדכונים בנושאים שעלו בכתבה <**