



שנה טוביה ומתוקה

ראש השנה תשע"ח - 2017

מי יירן וגם שנת תשע"ח תריה בסימן של חלוציות, חדשנות רפואי, שיתופי פעולה מחדדים ותורמה לKHRILAH.

עשיותנו הרכה לא הייתה מأتאפשרת ללא תמיכתכם, שותפינו בדרך אשר לאורך שנים מעניקם לנו כוחות ואמצעים להמשיך בכאבכם. תודה לכם על הבצת האמון והתמיכה במפעלו החשוב. תודות מכרך לב' לוצאות המרפא הארץ לחולי-D-A בראשותם של פרופ' אורי אפרתי וד"ר יפתח סרוקן.

המצוות האדמיניסטרטיבי ועד הרופאים הבכירים, אתם דוגמה ומופת למkeitויות, מסירות ואנושיות.

שנה טובה, שנה של בריאות והגשמה חלומות.

בברכה,  
אורלי דרור אוזוריאל  
מייסדת ומנהלת  
העמותה

## תורמים וידידים יקרים,

ראשיתה של השנה החדשה היא הzdמונת לצור רגע את המרוץ ולהתבונן בהישגים שלנו.

או רוגשת מהעשייה הענפה של העמותה למאבק במחלת ה-T-T. או משב שידע מקטני, ארץ ובשלם, על המכלה, אמצעי טיפול ומחקר בחרונה. העמותה היא תשותית ארגנית מוצקה, המזקמת למאבק במחלת ה-T-A במישור של הסברה, מנעה וקידום מחקה. הקמן מרכז קליני לאומי בעל שם עולמי בכיה"ח ספרा, העומד בחזית המחקר ומשתף פעולה עם מרכדים רפואיים וחוקרים מובילים בארץ ו בחו"ל.

או מוכלים שישיה ציבורית שהעלתה מכלה יתומה מאלמנויות לוחדות ממסדי, והכיה אודה אל שולחן של מקבל החלטות, משרד ממשלה, הקהילה הרופאית ולא פחות חשוב, לתודעת הקהלה הרחבה.

פעילותו המשורר של הסברה ומונעה בKHRILAH החדרית האשכנזית והספרדיות ובקרב הציבור הדתי-לאומי הביאה לידי משמעו בבדיקות סקר גנאי לאבחן שאותה מכלה, מאצנו תורמים לא רק לזוגות בסיכון למחלת ה-T-A אלא לכל המשפחה הנמצאת בסיכון למונומי מולדים על רקע תורשתי.

קובלנו זו מידות המעד על היוכלה של הוייבר עם חולמים ומשפחותיהם ולחולול שינוי חברתי, תוך מיצוי מיטבי של משבים ודבקות במטרת העמותה. או מוקריים את חשיבותם של שיתופי פעולה לפריצת גבולות בקרב הציבור, חברנו לקואליציה למחלות נדירות ומחלות יתום ולקרילת האטקסייה בישראל כדי לכך כוחות סביב נושא ורחב ממשותיים ולהרחיב את זכויות החולמים.

הצלחנו לסייע משבים לימיון פעילותנו ולהציג נראות ציבורית דורך ערכי התרומה לגיגים וה策ופות ליזמות' עיגול לטובה.

בעלן תוכלו לקרוא ביתר הרחבה על עשייתנו בשנת תשע"ז.



או מודים לכל הידידים שמלווים אותנו לאורך השנים

**לא אמרנו אי אפשר,  
יצרנו "אי של אפשר"**



דולב, חולה-א, זכה בפרס  
ראשון בתחרות ציור



## תמיכה בחולים ובמשפחותיהם

מחלת-D-A היא נטול כבד על הולך החולה, הוריו ואחיו. מרגע האבחון וללאור שגרת הביקורים התכופים בבית החולים, הטיפולים והאשפוזים, ההורם ובני המשפחה נאלצים להעמיד משאבים נפשיים וכן משאבי זמן וכסף כדי להבטיח טיפול רפואי בחולה ובמקביל, לשמר על שלמות המשפחה. העומתה תומכת בחולים ובמשפחותם באמצעות סיוע אינסטראומנטלי, סיוע רגשי, הנגשת מידע על זכויות ופעילות פנאי, וKİשת צייד חיוני, עדרים ותרופות, מימון טיפול פיזיותרפיה נשימיתית, הסעות לטיפולים ולבתי חולים, ייעוץ פסיכולוגי, הכוונה למיצוי כוחות ושירותים, ופעילותות הווי וחברה. אנו עוזרים להם לגייס כוחות ולהתמודד באופן חיוני ופעיל עם המחלת, ולמצוא שמחות חיים מחודשת, תוך ידיעה שהם אינם לבד.



בד בבד, אנו ממשיכים ללוות משפחות אשר איבדו את ילדיהם חוליה-D-A ושומרם עם על קשר הדוק. הם חלק ממשפחה גדולה של החולים, הורים, רופאים וחוקרם, אשר להם מטרת משותפת - לנצח את מחלת ה-D-A.

זו הזדמנות להודות לחברת אפריקה ישראל מגוריים, אשר נרתמה למיזם להנצחת יוסי עמר ז"ל, חוליה-D-A, שיפצת חדר והתאימה אותו לצורכי המיזם.

בשנה החולפת יצאו הילדים עם בני משפחותיהם לכפר הנופש 'נהר הירדן'. בנסוף, קיימו קורס גليسה המשלב טיפול ורגש לאחים ואחיות של החולים, ולאור הצלחת היוזמה, גם בשנה



הקרובה יוזמנו בני משפחה צעירים לתחפוש גלים, לטפח חברויות עם ילדים אחרים החולקים את מציאות חייהם ולחוחות חוויות מעzinיות.

פרויקט 'צופי וראייטי', המשותף לתנועת הצופים ולעמותת וראייטי, הפגיש ילדים חולמים בפלטפורמה וירטואלית בהנחיית מדריך קבוע. החניכים נהנו מתכנים חינוכיים ו互動אקטיביים חברתיות. הם שמרו על קשר באמצעות הפורום הקבוצתי ואף השתתפו באירועים של כלל חניכי השבט.



## המרפאה הארצית

המרפאה הארצית לחולי ד-א ביביה"ח לילדים ספרא בתל השומר מעניקה לחולים ולמשפחות שירותים כוללי בתחום הרפואה, רפואי והסוציאלי (תומכה ונשית), מיצי זכיות ותיקון מול גורמי קהילה, גומאים ממשלטיים וארגוני מגדר שלישי. המרפאה, בראשותה של פרופ' אויר אפרתי ובניהולה של ד"ר יפעת סרוק, מהחידה מחלות וראתה ילדים בכיריה"ח ספרא, מאגדת תחת קורת גג אחת את כל הדיסציפלינות השותפות לתפקוד החולה ולקביעת הנחיות קליניות לטיפול בקறיה על מנת ריזוק הטיפול במחלתו, המרפאה נתנתנה הנחיות קליניות לטיפול בכל חולה על הבטיח טיפול מקצועי בכל החזיותו. מעקב שוטף של צוות רב תחומי רפואיים מהקophile תומם לשיפור איכות חייו של החולם ולהואכת תוצאות חייהם. ריזוק השירות הוא יתרון חשוב של המרפאה החוסכת לחולים עם מחלת כרונית וסיועדי, המתוגדים לעתים באזרחות מורוחקים, את ההתרומות בין רופאים ומוסדות שונים.

לצד הטיפול האமבולטורי, מטפל צוות המרפאה גם בחולי ד-א מכל הארכז המתאפסים בבית החולים ספרא ומגיע בעת הצורך לטיפול בחולים המאושפדים בכתי חולים אחרים ברחבי הארץ.

המרפאה היא אחת מארבע המרפאות המובילות בעולם לטיפול ילדים חולוי ד-א. רופאה מקיימים קשר הדוק עם הקophile הרופאות הבינלאומית וחולקים עמה את הרעד והניסון שלהם.

בשנה האחרונות, תגברנו את הטיפול התזונתי התומך, לאור מחקרים עדכניים המציגים את חשיבות החזונה לשיפור מצבם של חולוי ד-א. בצוות המרפאה שלבו וופא בסרולוגיה וחיזנאות. בנסוף נעש שמאפיין חיבור להרים במטה לקדם נתחוי גסטרוסטום - החדרת צינור הזנה קבוע (PEG) לחולים עם קשיי בלעיה וכבלעה, מספר ניתוחים בוצעו האשנה ובכזונותנו להרחב מגמה זו כנהוג במדינות מתקדמות חלק בלתי נפרד מהטיפול בחולים. כחלו להתבצע שתי תוכניות מתקרכ: הערכת שחמט כבד בקשר חולוי ד-א. עם הפעעה באקדמי כבד והערכת ציפוי העצם בחולי ד-א.

## צוות המרפאה קיים ה联系方式 לצוותים רפואיים:

- נערך يوم הדרוכה למטופלים נשימתיים מרחבי הארץ במרפאה הארצית לחולי ד-א רן חכמי, פיזיותרפיסט בכיר ומנהל תחום הפיזיותרפיה והশימתיות בבית החולים תל השומר, הציג היידושים בתחום המחקר וטיפול הנשיימי לחולי ד-א.
- התקיימו שתי הדרוכות על המחללה ונגדותיה בהקשר של חיסונים ורגישות לкриינה עברו סטודנטיות בכיה"ס לסייע שיבא ואלחיות טיפות הלב במקדי סיון.

## העשרה מקצועית לצוות המרפאה:

- פרופ' פינייל קשען מביה"ח לילדים סנט ג'וד בארה"ב, חוקר בעל שם עולמי בתחום מחלות הסרטן ו-D-A, הנהה סמינר לצוות הרופאים של המרפאה באוניברסיטה תל אביב. בסמינר נינתה לרופאים הודומות להשתמע באוקן יסודי בהתקפות חזה המחקר וטיפול בתחום, ולהעלו על לדין סוגיות מעובדות בשטח.
- צוות המרפאה נפגש עם פרופ' יוסי שילה מאוניברסיטת תל אביב, החוקר את מחלות ה-D-A, על מנת לשחרר במידע על התפתחויות במחקר הקליני וחידושים טעילי בכיסים בשלם. אנו רואים חשיבות רבה לקרב את הצוות הרפואי למידע הקליני על מנת לאפשר להם הכרות טובה יותר עם משא המחקר והאקלסיה שבהם מטפלים ומודים לפروف' שילה על הנכונות שלו לתרום מהידע שלו.

## השתתפות בכנסים בינלאומיים

- מנהלת המרפאה, ד"ר יפעת סרוק, ביחד עם מנהל תחום הפיזיותרפיה הנשיימית, רן חכמי, הגיעו בכנס בוושינגטון מחקרים חדשים טיפול פיזיותרפיה הנשיימית.
- ד"ר אנדריאה ניסנקוון, רופאה בכירה ביחידה לנירולוגיה של הילד וחברה בצוות הרופאים של המרפאה הארצית, הרצתה בכנס ביליאנו.

על רקע החלטת משרד הבריאות להפסיק את התמיכה במופאות הארציתות, נציגינו ראיינו את המרפאה, קיבלה הרכה רשמית, עברות בדרגתנו למיומן מושלתי שיבטיה לה יציבות ואריכות ימים, אך לאור החלטה זו, אנו פעילים נמרצות מול משרד הבריאות ושלוחותינו לשנות את רוח הגזירה.



פרופ' אורי אפרתי  
ראש היחידה  
למחלות ריאת ילדים  
בכיה"ח ע"ש אדמונד ולילי ספרा

המרפאה אשר הוקמה ע"י העמותה לפני יותר מעשור, היא יוזמת חלוצית שאין כדוגמתה בארץ מטעם נשיאות העמותה בכל הוצאות הפעלה של המרפאה, לרבות כוח האדם, תוך שימוש במתקנים ובשירותים של בית החולים ספרא. מדי שנה, אנו ניצבים מחדש מול האתגר של מילון פעילותה



ד"ר יפעת סרוק,  
מנהלת המרפאה הארצית  
לחולץ ד-א  
בכיה"ח ע"ש אדמונד ולילי ספרा

## **פיזיותרפיה נשימתית**

המשכו להפעיל מערכ ארכץ של טיפול פיזיותרפיה נשימתית בבתי החולים. הם תורמים לשיפור מצבם הגוף של החולים ומאפשרים סכנת חיים. טיפול מותכען בידי פיזיותרפיסטים מומחים - הסירת נשימתית - אשר נבחרה "המנוהה והcosaנו ע"י פיזיותרפיסטים נשימתיים ביחודה למחלות ריאת בית החולים לילדים ע"ש ספרा תל השומרה.

מן טיפול פיזיותרפיה נשימתית בבתי החולים פוטר החולים הסובלים ממחלת חסונית לקויה ומרתקם לכיסא גלילי מתרחת הנושעת למכוון או לבתו חולים ומונע את חסיפתם לזרימת מסכי חיים. כמו כן, מההורם נחסוך הוצאות נסעה יקרות במצב הכללי השכברי. בנוסף, במסגרת הטיפול החולים נהיים גם מתרגלי פיזיותרפיה גראדא לשיפור מערכת התנועה. יתרון נוסף הוא בעקב רצוף של פיזיותרפיסט נשימי, המודח לרופאה הארץ על מצבו של החולה, ורק מובטח מענה מCPF לצרכיו והערכה עקבית של CPF: למורות שיכון של הטיפול, והוא אינו כולל בסל הבירות ואינו ממוקן ע"י אף גוף ממשדי ולפיכך, קיים הפרויקט מותנה בהצלחת העמומה לסייע מ asbestos עכורה.

## **קידום מחקר למציאת טיפול ורפואה למחלות**

פרופ' יוסי שילה, מי שזיהה את הגן הפגוע הגורם למחלת ה-A-T, שערך ניסוי על תאום של חולי A-T בשיתוף עם PTC Therapeutics (אירלנד) ו-Eloxx Pharmaceuticals Ltd (ישראל).

ד"ר אנדריאה נסנקוון, נוירולוגית המרפא הארץ, שותפה לניסוי מדעי שעוככת חברות Erydel (איטליה).



## העלאת מודעות

קהילה רפואית: ד"ר יפעת סורק, מנהלת המרפאה הארצית לחולי-ד, וב' דפנה טוא טוויר, ער"ס המרפאה, הרצויו ביפוי ועיצות גנטיות במסגרת ים עין של ד"ר יעל ולנאי, ומומחיות בפואות ילדים ופואת בכורה בהזיהה לנירולזיות ילדיים בכיה"ח דנה דואק, בנוסף, ד"ר שפרה, רופאת שניים לחולים מורכבים, הרצתה בכינס לzpואיא שניים על הטיפול ילדים חוליל-א.

התקיים יום עין למטופלים של עמותות ידי אוור - מטופלים למען הקהילה, ארגון התנדבותי ארכי המגNESS טיפולי רפואה משלהי לחולים במחלות מאימות חיסין, בבחיהם. ביום העיון השתתפו מטופלים מוסכמים מעתם העמותה ושמענו על הסימפטומים הייחודיים של מחלת ה-T-A מפי צוות של המרפאה הארצית חוליל-א.



-D היא מחלה נדירה ולפיכך, המודעות לה במערכות הבריאות והרווחה מוגבלת, כמו גם בזיכרון הרחב ובקרב אוכלוסיות בסיכון בפרט. העוממתה מחייבת פעילות הסברה ורחבה כדי להעלות מודעות לסייעותם של המחלה ודרכי הטיפול, ולבדק בדיקת סקר גנטי על מנת לאבחן נשאות של המחלה.

הציבור הרחב ואוכלוסיות בסיכון: פריצת דרך ממשמעותית הושגה בעקבות הרתרומות אורגן "דור ישרים" והקמת פלטפורמה ייעודית לבדיקות גנטית בזיכרון החרדדי-ספרדי בתמיינכת ובנימן ומובייל דעה מהഗדר אשר הבינו תמיינה פומבית ביחסם. העלאת מודעות לבדיקות נשאות והגשתן הובילה לזמן מושמעתי במספר הנבדקים ולכך, השלכות מרחיקות לכת על מגוון המחלות. אנו מוקרים תודות לפורום 'אגס', המפרסם את השירות ביעילות ובמקצועיות בקרב הציבור החרדי-ספרדי!

את ועדת 'דור ישרים' מעלים בימי אלה על הפקט סרט הסברהanganlit Asher Yosef Barahav' והעומתה הזומנה להשתתף בצילומי הסרט.

לאור העלייה של בדיקות גנטיות בקרב הציבור החרדי, ובשל חשיבותו, הוקמה בעוזרת 'דור ישרים' פלטפורמה לאבחן גנטי גם עבור הציבור הדתי-לאומי: 'דורות'. הושק קמפיין בו משתתפת אורלי דורו איזורי, מונכילת העמותה ואם לילד חוליל-א, המגיעה מרקע דתי-לאומי, ולפיכך הנושא קרבב מאד ללביה הקמפיין, בשילוב מאמצים של ראשי הציבור הדתי-לאומי, יعلا את הנושא למודעת הציבור וימנע את מאצנו להחדיר את 'זרות' לתודעה הקהיל.

אנו מודים לדור ישרים' על העשייה המשותפת, יד ביד, למען מטרת חשובה זו. הרתרומותה של עמותה ותיקה ובעלת שם בתחום של בדיקות סקר גנטית שפכו לבני זוג רשותם להוישא מקודמת שינוי רפואיティ בקרב הציבור החרדי-ספרדי וגם הדתי-לאומי אשר נמנע עד כה, כמעט כלוחטין, מבדיקות גנטיות, על אף שששჩיחות הנשאות של המוטציה הגורמת למחלה היא גבוהה בארץ.



## **גיוס משאבים לפעילויות העמותה**

ערבי התרמה

קיינמו ערכו התרמה מוצלחים. עבר התרמה בכיכובם של הסטנדאפיסט, אוור חזקה, והאמנים רמי קלישטיין וקרן פלט התקיימו במשkan לאמנויות הבמה בתל-אביב. עבר התרמה חגי נסוף התקיימה בתיאטרון הקאמרי ובמרכזו הופעת כוכבה של המחזמר הישראלי יושע לאהוב אותו. עבר התרמה העמומהן מזוקה להמתנדבי חברות דיליט המלויים אוטנו בכל ערכי התרמה.

ב-27.11.2017 יתקיים מפגש תרומה בבית האופרה בכיכובם של אברהם טל וקובי אפללו. שנחגג לאותכם באירוע זה שכל הכנסותיו יוקדשו למימון עשייה למען החילוח ואשפוזתיהם

טו מיזות

העומתת ממשיכה להחזיק ב'תו מידות', המעד על תרבות ארגונית מקצועית וסקופית ועל יכולת לחולל השפעה ברוחנית ובחיי מוטיבציה. בהשגת תקן זה מיצטרפת העומתת לקבוצת איכות של עמותות ומגדריה משמעותית את יכולת גיוס המתאים מול נורומים פילטוניים בארץ ובעולם.

עיגול לטובה

העומתה נמצאת בראשית העמונות של "עיגול לטובה", המאפשרת למחזק קריטיס אשראי לעגל את סיום הקינה לשקל הקורב ולתרום את הפרש לעמודה נוספת. תרומה מצברת של אגוזות ספוגות מתוגמגת להשפעה חברתיות רבת היקף ובמקורה שלנו, הכסף הכספי מאפשר לנו לפעול בגודל.

- אנו מושכים להיות פעילים בקואליציה למחלות נדיות, משפה גדולה של ארגוני מחלות נדיות, העשוה רבת מען קדום חקיקה, מרופאות ייעודיות בתמיכת ממשלוות ומחוקק.
  - הטרפנו לקהילת האטסיה בישראל, הנמצאת בראשית דרכה, הקהילה מטפחת מעاجر מידע ושינוי עבור חול אטסיה (חומר איכון של שליטה בשדריהם), לבבות חול A-5 ומשפכוותיהם.



מחנכים דלויט



ערבי התרמה

**CRISPR** הפלטormה הגנטית הבולטת ביותר המשמשת לסוג טיפול זה נקראת ה  
ויא מובוססת על מגנון באמצעותו חידקים היו נלחמים בטיפילים. את השיטה  
זהו העתיקו כתע לאדם והוא מובוססת על השירית נזק לגנים של החולה ואז

תיקון הנזק תוך כדי החדרת צף גן תקון למקום בו היה הגן הלקוי.  
טיפולים הקיימים כיוום למחלת ה-A-T הימם טיפולים גומניים. עד כה לא  
נמצאה תרופה למחלת ה-A-T שתביא לריפוי מלא וביצוע השתלה מוח עצם  
בקרב החולים נשכחת לפrozצדרה מסכנת חיים ואף אסורה. נשאלת השאלה  
האם תיקון גנטי בתנאים מודعين יאפשר להציג אופק טיפול עבור  
חולים הללו.



**פרופ' רון סורקין, מנהל השירות  
לאימונוביולוגיה ילדים, בית"ח ספרαι**

מחלה האטקטואת טלנגקטוזה (A-T) הינה מחלה גנטית רב מערכתי הפוגעת  
במספר מערכות בגוף כולל מערכת העצבים, מערכת החיסון והדם, העור  
 והעיניים, מערכת העיכול והכבד ומערכת הנשימה. הסיבה למחלה הינה גנטית  
 וקשורה לשינויים המתרחשים בגין הקרווי ATM.

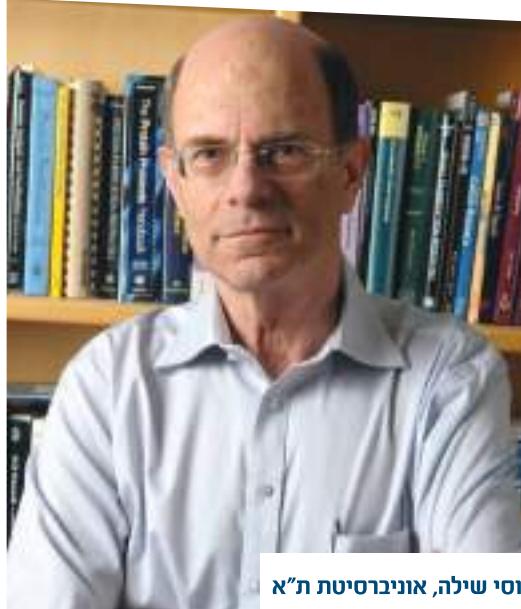
האיבוחן למחלה הינו קליני אבל לדע ההגנתי על המחלה יש ממשמעות רבות.  
כך ניתן לאמת באופן ודאי את המחלה, לאפשר הערוכה גנטית במשפחה ולמנוע  
 לידה דומה בהוריונות הבאים, לבצע סיוג יותר טוב של החולים שמדוברים  
 מיקום הפגם הגנטי ולסוטה למצוא קורולציה בין השינויי הגנטי הספציפי  
 והקליניקה הניראית לעין. מובן שאיתור הפגם הגנטי ומיציאת הקשר שלו למחלפת  
 ה-A-T אפשרה הבנה עצומה על תהליכי משמעויותים במערכת החיסון שלנו  
 והגנה של הגנים מפני קרינה ונזקים אחרים.

באופן כללי, בשנים האחרונות למצוות הפטם הגנטי המדויק נספה משמעות  
 חדשה, עצומה, והיא יכולת לבצע טיפול גנטי מותאם. מדובר טיפול המבוסס  
 על הפגם הגנטי ותיקון מדויק שלו. זהה שיטה של טיפול גנטית (GENE  
 THERAPY) בו מוחדר לדמו של החולה גן חדש תקין המתמיישב בגנים האנושיים  
 של הרולה, במקומות מסוימים לצד הגן הלקוי, ווחילף את הפעולות הלקויות של  
 הגן המקורי בפעולות תקינה. שיטת טיפול זאת נסודה בהצלחה במספר לא  
 מבוטל של מחלות גנטיות כשהבולטת בינהן היא מחלת "לדי הבוגה" (SCID).

יתר על כן לאחרונה, באמצעות פלטפורמות גנטיות שונות, קיימת אפשרות לבצע  
 תיקון גנטי מדויק אף יותר (GENE EDITING). המטרה כאן היא לתקן רק את  
 הגן הלקוי מבלי להחדירו גן חדש. מנסה CUT AND PASTE לאזרור הליקוי הגנטי  
 בלבד, והוצאת המקטע הגנטי הלקוי והחדרת מקטע גנטי תקין.

את ניון המוחן כפי שהוא בחולי-D השגת המודל השלם של המחלה בحياة זו - עכבר שכן יראה תסמן זה הינה אתגר ניסויי מורכב.

morbitiy מעבדתו עוסקת בכךCut, בהשענה ניכרת של מבני אנטז ומשאבים כספיים. אנו מבקשים להביעו לכם, כי עיקר מאמצינו מכוונים כוים להבנת המחללה, וזה הנושא העיקרי המופיע באותו כתע. כמובן, אם נשיג התקדמות, תהיו אתם הראשונים לדעת אצת! ביבינתיים, ברכות לכל המסייעים ותורמים לעמומה וכמוון לאורי ולצווותה, המובילים את המהנה. שנה טובה לילדיו-D-A ולמשפחות - שנת בשורות טובות.



פרופ' יוסי שילה, אוניברסיטת ת"א

## שלום לילדיו-D-A ולמשפחותיהם, למתנדבי העמומה ולידידה,

ראשית כל, שלודה לכם ממעבדתנו ברכבת שנה טובה וברכת, שנה שבה תבשו החולמים ומשפחותיהם ותבשר ככלנו על פריצת דרך בהבנת המחללה A-T ובמציאת דרכי טיפול חדשות.

מעבדתנו עוסקת עתה יותר ויותר במחקר במכון-D-A: מהו נובע הניון של המוחן (ארבלט) בחולי-D-A - התסמן המרכדי של המחללה. הדעת על כך עדין חלוקות, וחאת, 22 שנה לאחר גילוי הג פגוע במחללה, ATM, גלויה שהתרחש במעבדתנו, מאז גילוי הגן חוקיות מעבדות רבות, ואנו בתוכן, את תפקידי המגוונים של החלון הנוצר על ספרן זה החלבן - ATM. התקדמות רבת בהבנת תפקידי אלה, ואכן, הם מגוונים ורבים. אחד התפקידים המקרים ביותר של החלבן ATM היו הינו הינו המכפער הראשי של גגבת התא לנזקים מסוימים (דנ"א החומר התורשתי). אנו ואחרים מצאנו, כי - הנזק העיקרי המכפער את ATM הינו שבר (קרע) במולקלול הדנ"א. חקרו רבות תפקיך זה של ATM במשך שני העשורים האחרונים.

אנו שמחים על כל גילוי חדש המגדם את הבנתנו לגבי תפקידי של ATM, אך ריבויים גורם לקשה בלתי צפוי במחקר המחללה-D-A מחללה הנגרמת כתוצאה מהסרונו של החלבן זה: אנו - יודעים להסביר רבים מתחסנית על סמך אי מלויים של תפקדים אלה בחולם, אך לגבי התסתמיך החשוב והקשה מכולם - ניון המוחן - חלקות, כאמור, מדוע הדבר כך? מעבדות שוננות טענות שתפקידים שונים של ATM הם הם שחסרו נוגם לתסמין זה.

בעוד ויקוח זה ניטש, אנו סבורים, כי ל-ATM תפקיך כללי בשמרות יציבות הדנ"א, שהינו נרחב בהרבה מהתגובה היוזעה והנוקרת לשברים (דנ"א). טענתנו היא, ATM שולט במקוון זו. יתרה מכך, לדעתי, זהו תפקידי החשוב ביותר רק לנוכח שברים במולקללה זו. יתרה מכך, לדעתי, זהו תפקידי החשוב של שלמות ATM במוחן, איבר שבו קיים צורך מקרים מיוחדת של המאים של שלמות הדנ"א, המצריך פעולה מיזחת ובלתי פossible של ATM. כדי לאמת השערה זו, פתחנו לפני מספר שנים כפרויקט נרחב, ארוך טווח, המבוסס ורכז ככלו על בניית - מודל של המחללה בעכבר המعبدת - משימה לא פושטה לכשעצמה. מודלים כאלה, שנכנעו - בעבר, אינם מספקים: העכברים החולמים אינם מראים

## **עמותה יקרה, משפחות יקרות, צוות רפואי יקרים**

### **ידידים יקרים**

מה זה להוות ידיד העמותה?

אני כרכים וטוביים, מוצאת את עצמי מתנהלת ו庾וכה בחיי היום יום בעבודה, בית ומשפחה - קהילה וחברים. ולרגע נתנת לי הזדמנויות לעצוה, להיות חלק ממעגל נתינה גדול, להסביר על אחרים שלא דוקא אני מכיר, לעסוק בעסקו היצירוי ולתרום מעצמי, מזמנני, מתחשומת הלב של...

לעמותת ד-א ישנו שותפים ובעלי ומגוונים, החל מהצוות הרפואי, חברות עסקיות, ידידים ותורמים, נאורים נשיים לשותפות זו, בזכות התוצאות פועל, בזכות החישום הקטנים והגדולים בשטח. זוכת אי את הרוג בחשפות, בזכות כבודנות בית החולים ספרא בתל השומר לשולטים על דלותות הצוות הרפואי, בו כותבים שמותיהם והמלחינים "המרפה לחולי ד-א". האמת שהתורשת, הבניה איזה הישג לטמוהה לחקים ומפארה שטוהרה בטיפול בילדים, שמילאה את המשפחות ואת סיופרם האישי, ומאהורי כל דלת ריאתי חיק' חום, הרבה אכפתות ואהבה. זהו ההישג ענק בעיני לא רק הטיפול המקצועי אלא אףן הטיפול האוחב והאישי.

אי אפשר לדבר על העמותה בלי להזכיר את אורלי העומדת בראשה השילוב של אמא - לוחמת למען בנה, אך באותה מידה מנהלת ביד ומה עמותה ווagenta לכל הילדים, לכל אחד באשר הצורך שלו. שילוב זה 'מagent' את כולנו להיות שנים ורבות חלק מעשייה מבורך זאת.

שנה טוביה למולם, שנה טוביה להורים המופלאים הפוגלים בכל דרך שהוא לטיפול מסור בילדים, שנה טוביה לילדים המדהימים שנלחמים כאריות וזכהים לכל מה שיטיב עליהם, תודה על הזכות להיות חלק מעמותה זו.

איתית כאופמן,  
חברת ועד העמותה.



איתית כאופמן, חברת ועד העמותה

## **"החיים הם לא לחייב שהסערה תחולף, אלא ללמד לרוקד בגשם"**

ה חיים נס ילה, ילדה, בוגר או כוגרת החולמים ב-C-A מודמים לחולה עצמו, להורי, לאחיו ואחיותיו ולבני משפחה נוספים הטעמוניות יומיומיות מורכבות אשר מאטגרות את סדר היום המשפחתי. המשפחה יכולה מצוחה לעתים בעונ הסערה והוא יכולה מושפעת ממצבם הבריאות המשנה של החולם.

גם בשנה החולפת פגשתי הורים חרדים, אשר מתמודדים עם טיפול יומיומי שוחק, שימושיים מחריים כדי לטפל בילדם החולה וכדי לשמר עד כמה שנירן על שגרת החיים לילדייהם הנוספים. אחים ואהות אשר מעסיקים אותם ונשאים הרחקם כל כך מנשאים הם יומם המשakis את בני גilm, סבים וסבתאות מודאגים, משפחות שחווות אובדן של הירק להם מכל.

וזוות המרפא כזו גם צוות העמומה פוגש את הורים בנקודה כזו או אחרת של מסע חיים ומלווה אותם בריגושים ועם אכפתיה רבה, עם ידע ומידע החוווניים להטעמוניותם ועם גישה חיובית אשר שואפת להשיג איכות חיים בכל מצביו הקושי.

גם בשנה החולפת פגשתי הורים מסוימים בצרה בלתי גירה, עם חוסן נפשי, שהסתהנו דודות עם המחלה של ילדם חשה יכולות שואלי לא הিור בעצםם לפני כן, הורים שלא מרפאים גם כשקשה ושותרים על גישה אופטימית לחווים.

העמומה למאבק במחלת ה-T-A תומכת בהורים האלן, במשפחות הללו שהטעמוניות אינה מובנת מלאיה. אנו מחויבים להמשיך ולבחון מענים נוספים לצרכים המשטניים ולהמשיך ולקיים גם את העשייה בתחום הגברת המודעות למחלה על מנת שמשפחות נוספות לתקן המנגנון הלא פשוט הזה.

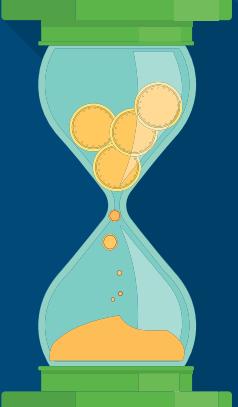
שתהיה לנו שנה טובה בבריאות איתנה,  
דפנה טנא - טויזר  
עו"ס העמומה והמרפא



דפנה טנא - טויזר, עו"ס העמומה והמרפא

# מעגליים לטובה, נוותנים להם תקווה

העמותה למאבק במחלה ה-A-T עשוה כל שביכולתה לשפר את איכות ותוחלת חיים של ילדים חוליות-A-T, העמותה עוסקת במניעת המחלה ובמציאת דרכי טיפול ומרפא למחלה.  
הцентрפו אלינו ועגלו לטובה למען אותן מטרות חשובות.  
כספי קטן שלכם יכול לעשות שינוי גדול.



**הכספי הקטן שלכם  
הזמן שלהם!**

עגלו לטובה למען ילדי  
ויחד נוכל להמשין  
במאבק.

**AT**  
האומות למאבק במחלה ה-A-T  
Association for Fighting A-T Disease

**עוזר לטובה**

טל: 03-5750503

או: מלאו פרטים בಗליה  
המצורפת ושלחו אלינו.



לָשָׁנָה טוֹבָה תִּכְתֻּבוּ וַתְּחִתְמֹו



משפחת התלמוד הישראלי מבית מדיסון

מאחלת שנה טובה ומתוקה לכל משפחות וילדים AT

שנה של בריאות, שנה של נחת, שנה של שלום, רפואה שלמה, שגשוג ושמחה.

חג שמח!



**MEDISON**  
Delivering Innovative Healthcare

חפשו אותנו בפייסבוק - תלמוד ישראלי | [www.facebook.com/talmudisraeli](https://www.facebook.com/talmudisraeli)

טל. 03-9250274 | [talmudisraeli@medison.co.il](mailto:talmudisraeli@medison.co.il)

מדיסון פארמה, רחוב השילוח 10 פתח-תקווה

**תלמוד ישראלי**  
דף הויומי לילדים



## מגיעה לכם ילדים בריאה ומאושרת

ילדים ד-א המקסימים, תמיד שמור لكم מקום בלבם.  
כמו בשנים עברו, אנחנו נמשיך וגთרים למען עתידכם  
כדי שתהנו מילודות איקוטית, שמחה ובראה.

באהבה משוכנות הס比ונים ומכל אפריקה ישראל מגורים.

**\*3393**

[www.africa-israel.co.il/megurim](http://www.africa-israel.co.il/megurim)

אנו מודים לכל ידידי העמותה, אשר מלווים אותנו בעשייה היומיומית במשך שנים,  
ולכל תורמינו ושותפיו, על התמיכה, הסיוע והליוי לאורך השנים.

# colnou ביחד All Together



העמותה למאבק במחלת ה-AT  
Association for Fighting A-T Disease

כל ההכנסות קודש לקידום מטרות העמותה.  
התרומות מוכרות לצרכי מס עפ"י סעיף 46 א' לפקודת מס הכנסה

**לתרומות:**

office23@netvision.net.il | 03-3560475 | 03-6005449 | 03-5750503  
 | חפשו אותנו ב- [www.a-t.org.il](http://www.a-t.org.il)