

עכשיו הזמן



דר' מאיר לוטון, כרמיאל, פברואר 2011

חלקי המצגת

➤ מהי תסמונת רט?

➤ מאפיינים קליניים

➤ למה הזמן הוא עכשיו?

תסמונת רט

• שלב I – עציירת ההתפתחות

• שלב II – שלב ההרס (Destructive)

• שלב III – השלב המישורי (Platue)

• שלב IV – שלב ההידרדרות המוטורית
המאוחרת (Late motor deterioration)

ביטוי קליני של תסמונת רט

■ יכולת ירודה לתפקוד ידני

■ תנועות ידיים סטריאוטיפיות

■ זמן תגובה ארוך

■ אי סדירות נשימתית

ביטוי קליני של תסמונת רט



■ אפרקסיה

■ תקשורת

■ דפוסִי שינה

• ביטוי קליני של תסמונת רט

■ בעיות אורתופדיות

(עקמת, קיפוז, דפורמציות

בכפות רגליים)

■ אפילפסיה

■ תחושה



כיוונים טיפוליים בתסמונת רט

תסמונת רט מוכרת בעולם המדעי הרבה מעבר להיכרות של רופאים עם התסמונת, מאחר ונמצא קשר בין MECP2 (הגן שגורם לתסמונת רט) לבין מחלות ותפקוד נוירונאליות במישורים רבים אצל בני אדם. למשל מוטציות בגן MECP2 נמצאו גם אצל:

- ילדים עם אוטיזם,
- במקרים של סכיזופרניה ילדות,
- אצל ילדים עם בעיות למידה,
- במקרים של מאניה דפרסיה,
- בתסמונת רט,
- במצבים נוספים

כיוונים טיפוליים בתסמונת רט

כיום ידועות רק חלק מפעילות החלבון Mecp2 ורק חלק מהדברים שהוא עושה. כרגע תחום זה רב הנסתר על הגלוי ולא ניתן לעבוד בכיוון הזה בחיפוש אחר תרופה.



כיוונים טיפוליים בתסמונת רט

כיום ידוע על תרופות שונות שמשפרות את התסמינים של תסמונת רט (למשל טונוס גבוה, נשימה).

מחקר ביחס לתרופות כאלו נמשך.

טיפול מסוג זה מכון רק לשינוי סימפטומים – כלומר הכנסת תרופות שונות, שכבר קיימות, שיטפלו באופן ספציפי בסימפטומים שונים של תסמונת רט (נשימה, אקטיביות, תוחלת חיים).

ממצאים לסוג מחקר זה צפויים בתוך שנתיים.

כיוונים טיפוליים בתסמונת רט

■ מחקרים אחרים מנסים לבדוק האם ישנה אפשרות להפעיל את הגן הסגור על הכרומוזום ה-X הלא פעיל (מאחר ולכל ילדה יש גן תקין וגן לקוי והכוונה לנסות להפעיל את כרומוזום ה-X השני בכל תא (זה התקין)).



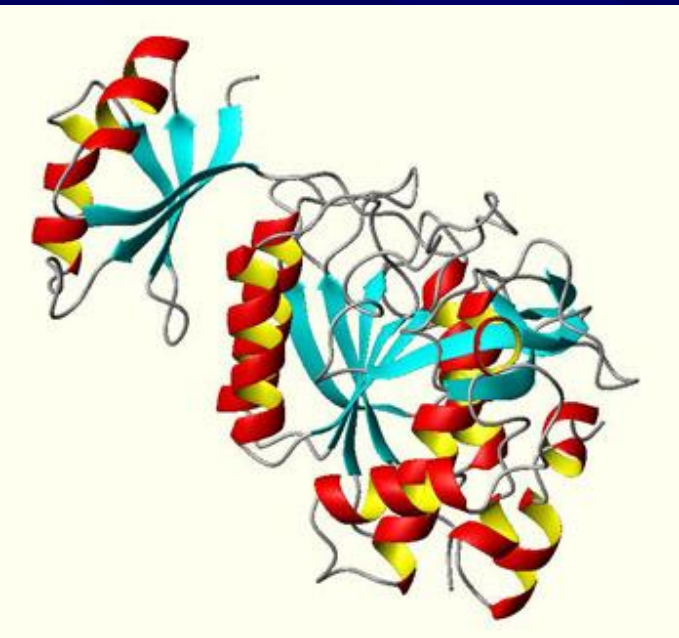
כיוונים טיפוליים בתסמונת רט

■ תיקון חלבונים שהטעות הגנטית הנה באורך הגן. השלמת אורך הגן מתאים רק למוטציות שמסתיימות ב-X, שמשמעותן חסר באורך הגן.



כיוונים טיפוליים בתסמונת רט

ידוע כי כל חלבון צריך להיות מקופל בצורה מסוימת. בחלק מהבנות עם תסמונת רט הבעיות הגנטיות נובעות מאופי קיפול החלבון (מק-פי-2). המחקר הנוכחי מחפש ליצור חלבון שיסייע בקיפול מחדש של החלבון בצורה הרצויה.



כיוונים טיפוליים בתסמונת רט

■ תיקון גנטי – החלפת גן מקולקל בגן תקין. כרגע עושים את זה רק בעכברים.

■ השינוי מרעיון במעבדה עד תרופה לוקח בממוצע 12 שנים ועולה מיליוני דולרים.

■ היכולת לשנות את הביטוי הקליני בעכברים נמצא על ידי פרופסור אדריאן בירד לפני כארבע שנים (2007).

■ לכן מצפים לשנים נוספות של מחקר ופיתוח לפני שניתן יהיה לבצע תיקון דומה גם בבני אדם.

הבעיה!

התרופה החדשה תפעיל
את החלבון החסר במוח,
וזוהו!!!

התרופה החדשה לא תשנה:

■ קיצורי שרירים

■ קונטרטורות

מפרקיות

■ כושר ירוד

■ שרירים אטרופיים

וחלשים

■ אוטיאופורוזיס

■ יכולות תפקודיות

שנעלמו

אז מה עושים?

התערבות אינטנסיבית!!!

**האם התערבות אינטנסיבית
משיגה תוצאות?**

בעכברים

סביבה מועשרת אפשרה הארכת
תוחלת חיים אצל עכברים ושיפור
ביכולות מוטוריות



(Nag, et al., 2008; Kondo, et al. 2008) ■

הזמן קצר



והמלאכה מרובה

איך?

■ הערכה

■ וטיפול



וטיפול





טיפול

פיזיותרפיה





טיפול

פיזיותרפיה ■

הידרוטרפיה ■



טיפול

פיזיותרפיה

הידרוטרפיה

היפותרפיה





טיפול

פיזיותרפיה ■

הידרותרפיה ■

היפותרפיה ■

תרפיה במוסיקה ■

טיפול

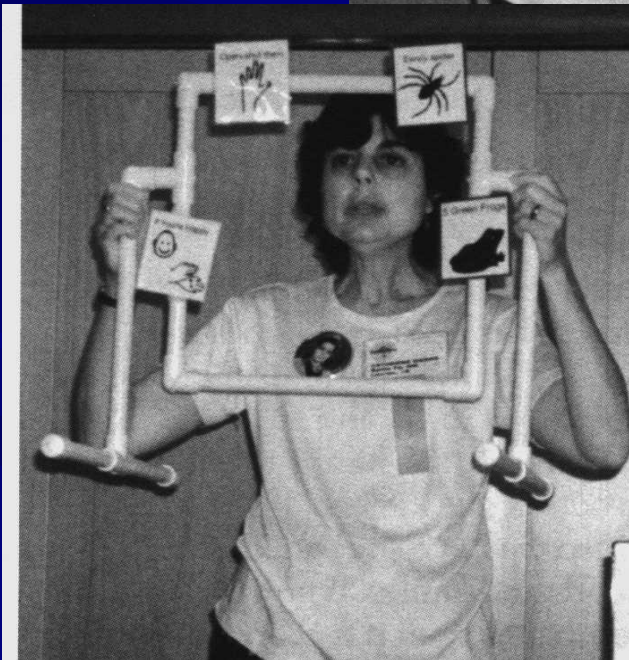
פיזיותרפיה

הידרותרפיה

היפותרפיה

תרפיה במוסיקה

תקשורת





טיפול

פיזיותרפיה

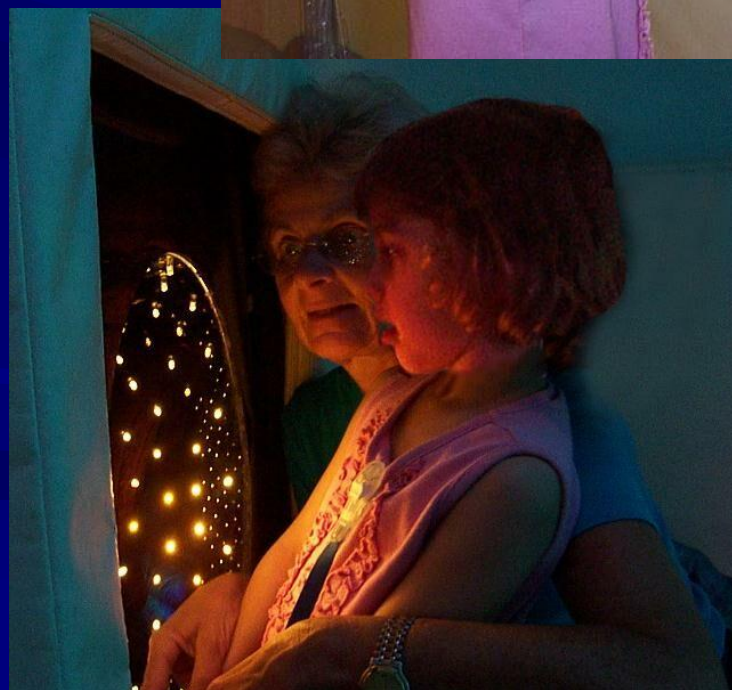
הידרותרפיה

היפותרפיה

תרפיה במוסיקה

תקשורת

ריפוי בעיסוק



טיפול

- פיזיותרפיה
- הידרוטרפיה
- היפותרפיה
- תרפיה במוסיקה
- תקשורת
- ריפוי בעיסוק
- סנוזלן



טיפול

פיזיותרפיה

הידרוטרפיה

היפותרפיה

תרפיה במוסיקה

תקשורת

ריפוי בעיסוק

סנוזלן

תוכניות משלימות

הזמן אוזל/נוזל



וצריך לפעול עכשיו!