

האם מומלץ לעשות בדיקות גנטיות בניוון מקולרי גילי (נמ"ג - AMD)?

היתרונות והחסרונות בבירור גנטי וחשיפת תרומתו המשמעותית של המרכיב הגנטי בהתפתחות ניוון מקולרי גילי | ד"ר ערן פרס בשיתוף עמותת לראות



ניוון מקולרי גילי (נמ"ג) הינו הסיבה העיקרית לפגיעה בלתי הפיכה בראייה בגיל המבוגר. הורקנות האוכלוסייה והעלייה בתוחלת החיים עשויים להגדיל את השיעור היחסי של האנשים הסובלים מנמ"ג, אלא אם כן יפותחו דרכים טובות יותר להתמודדות עם המחלה.

המחלה מתפתחת לאט במשך שנים ארוכות ומתבטאת בדרגות חומרה שונות, החל ממחלה קלה, שאינה מלווה בהפרעה בראייה (דרוזן קטנים/בורדים בלבד), ועד לשלב ה"מתקדם" (advanced-AMD) שמלווה בפגיעה קשה בתפיסות ראייה חשובים כמו קריאה ונהיגה.

פגיעה קשה זו נחלקת לשני סוגים עיקריים: נמ"ג "רטוב" (wet AMD): מאופיין בשגשוג של כלי דם שאינם תקינים (Neovascularization, CNV) שיכולים לדלוף ולזרם במרכז הראייה. צורה זו חמורה יותר מבחינת קצב וחומרת הפגיעה בראייה, ולה קיים טיפול אפקטיבי בהזרקות חוזרות לחלל הזגוגית של מעכבי VEGF (לדוגמה: אבסטיין, לוסנטיס ואיליאה), שיכול לשמר ואף לשפר את הראייה.

נמ"ג "יבש" (dry AMD): בו מתנוונים קולטני האור במרכז הראייה ותאי התמיכה שלהם. תהליך זה מתאפיין במהלך איטי, אשר שיאו נקרא אטרופיה גיאוגרפית (Geographic Atrophy, GA). יעילותן של תרופות שונות שנועדו לעכב תהליך זה נלמדת במחקרים קליניים אבל עד כה לא נמצאה תרופה אפקטיבית ופורצת דרך כמו במחלה ה"רטובה".

בדומה למחלות נוספות הנפוצות באוכלוסייה המבוגרת (סוכרת, יתר לחץ דם, מחלת לב איסכמית) האטיולוגיה של נמ"ג הינה מולטית-פקטוראלית, כלומר מושפעת מגורמים רבים ושונים. ההשפעה של גורמים אלו נלמדת בעשורים האחרונים, מתוך רצון להכיר טוב יותר את גורמי הסיכון וההגנה מפני המחלה. זאת מתוך מטרה לזהות מי הם הנבדקים עם רמת הסיכון הגבוהה ביותר למחלה "מתקדמת", וכאלו



ד"ר ערן פרס | צילום: יח"צ

היתרונות בבירור גנטי

- הכרה מדויקת יותר של גורמי הסיכון הספציפיים של המטופל, ורמת הסיכון שלו להתקדם למחלה מעוורת.
- התפישה ש"את הגנטיקה אי אפשר לשנות" מאותגרת לאחרונה במחקרים שמלמדים ששינוי הרגלי חיים (עישון, תזונה וספורט) דווקא יכול ל"גנטיקה" ומאפשר הקטנה של הסיכון לחולי. חשיפת הסיכון יכולה לעודד גם את החולה המבוגר לשנות הרגלים.
- ישנן מחלות גנטיות שונות מנמ"ג עם התבטאות דומה. בדיקות גנטיות יכולות לזהות, למנוע טעויות ולשפר אבחון.

החסרונות בבירור גנטי

- לפי שעה תוצאתו של בירור הגנטי בנמ"ג לא משנה החלטות טיפוליות.
- עדיין אין הוכחה לעדיפותה של תרופה מותאמת גנוטיפ בחולי נמ"ג.
- הבירור הגנטי יקר, עלות הבדיקה נאמדת באלפי שקלים, והוא אינו ממומן בסל התרופות. לסיכום, למרות ההתקדמות הרבה בחקר נמ"ג וחשיפת תרומתו המשמעותית של המרכיב הגנטי בהתפתחותה, לא הגענו לשלב שבו חשיפת מידע זה תשנה באופן מהותי את ניהול המחלה.

ד"ר ערן פרס הוא מנהל מחלקת עיניים, המרכז הרפואי שמיר (אסף-הרופא) בשיתוף עמותת לראות

שיגיבו טוב יותר לתרופה מסוג מסוים (רפואה מותאמת אישית).

באופן כללי ניתן לחלק את הגורמים המשפיעים לארבע קטגוריות:

1. גיל – שכיחות המחלה עולה עם הגיל.
2. גורמים סביבתיים – עישון לדוגמה מגביר את הסיכון לחלות, דיאטה ים-תיכונית עשירה בדגים וירקות מקטינה את הסיכון.
3. פנוטיפ (ממצאי הבדיקה הקלינית של הרשתית) – הסיכון להתקדם למחלה "מתקדמת" קשור בנוכחות, גודל וכמות של שינויי פיגמנט ודרוזן שמאפיינים את שלבי המחלה המוקדמים.
4. גנוטיפ – בשני העשורים האחרונים התגלו וריאציות בעשרות גנים שונים שמשתתפים בגרימת המחלה. את חלקם ניתן לשייך למנגנונים ביולוגים מוגדרים וכך נחשפה תרומתו של אותו מרכיב להתפתחות המחלה. הדוגמה המובהקת ביותר היא מעורבותה של מערכת החיסון המשלים בנמ"ג. מרכיבים אחרים שזוהו כוללים אלמנטים בתווך החוץ תאי, וגנים שקשורים במטבוליזם של שומנים. ככל שהשפעתם הכוללת של מרכיבים אלו מתבררת מתעוררת השאלה האם מומלץ לערוך בדיקות שתשופנה תרומה גנטית זו אצל נבדק?