

המחלות המיילופרוליפרטיביות (MPN) myeloproliferative neoplasms

מדריך לחולים ולבני משפחותיהם



תוכן העניינים

4	דברי תודה.....
5	מבוא.....
7	עמותת חלי"ל האור.....
9	מח עצם, תאי גזע ודם.....
14	מהן המחלות המילופרוליפרטיביות?.....
15	מה גורם למחלה מיילופרוליפרטיבית?.....
16	איזה רופא מטפל במחלות אלו?.....
17	בדיקות מולקולריות במחלות MPN.....
20	פוליציטמיה ראשונית (ורה) (PV).....
28	תרומבוציטמיה ראשונית (ET).....
32	מיילופיברוזיס ראשונית (PV).....
38	לוקמיה איזונופילית כרונית/לוקמיה נוטרופילית כרונית.....
40	מסטוציטוזיס מערכתית.....
42	לוקמיה מיאלומונוציטית כרונית (CMML).....
42	טיפול תומך.....
43	קבלת החלטות לגבי טיפול.....
44	הסכמה מדעת.....
44	מידע ותמיכה.....
46	כתובות אינטרנט שימושיות.....
47	מונחון.....





תודות

עמותת חל"ל האור מוקירה בזאת את אגודת הלוקמיה האוסטרלית שעל בסיס החוברת שלהם תורגמה והותאמה חוברת זו.

תודה ליועצים הרפואיים של העמותה שעברו ואימתו את נכונות החומר הרפואי בחוברת.

ד"ר מרטין אליס - בית חולים מאיר

ד"ר מרב ברזילי - בית חולים איכילוב

ד"ר נועה לביא - בית חולים רמבם

ד"ר סיגל תבור - בית חולים אסותא רמת החייל

ד"ר מיה קורן מיכוביץ - בית חולים שמיר (אסף הרופא)

ד"ר טלי תוהמי - מרכז רפואי מאיר

החוברת הופקה בעזרת תרומה בלתי תלויה של חברת נוברטיס וללא התערבות בתכנים.

אוגוסט 2019

למידע מפורט על התרופות המוזכרות בחוברת, יש לעיין בעלון התרופה המופיע באתר משרד הבריאות

[HTTPS://DATA.HEALTH.GOV.IL/DRUGS/INDEX.HTML#/BYDRUG](https://data.health.gov.il/drugs/index.html#/bydrug)

החוברת כתובה בלשון זכר מטעמי נוחות בלבד. התוכן בחוברת מיועד לנשים וגברים כאחד

מבוא

חוברת זו נכתבה במטרה לסייע לך ולבני משפחתך לדעת יותר על המחלות המילופרוליפטיביות (MPN).

אם אתה או מישהו מיקיריך אובחן עם MPN, ייתכן שהנך חש חרדה או שהנך מעט המום. זוהי תגובה נורמלית. ייתכן שכבר התחלת בטיפול או שהנך דן באפשרויות טיפול שונות עם הרופא והמשפחה.

בכל נקודה שבה הנך נמצא, אנו מקווים שהמידע בחוברת זו יהיה שימושי במתן מענה לחלק משאלותיך. מידע זה עשוי לעורר גם שאלות נוספות, אשר מומלץ לדון בהם עם הרופא המטפל או עם מטפל מומחה.

ייתכן כי לא תהיה מעוניין לקרוא חוברת זו מתחילתה עד סופה. ייתכן כי יהיה מעשי יותר לבחון את תוכן העניינים ולקרוא את אותם חלקים אשר לדעתך יהיו יותר שימושיים עבורך בפרקי זמן שונים.



בכל נקודה שבה הנכם נמצאים, אנו מקווים שהמידע בחוברת זו יהיה שימושי במתן מענה לחלק משאלותיכם. מידע זה עשוי לעורר גם שאלות נוספות אשר מומלץ לדון בהן עם הרופא המטפל או עם מטפל מומחה.

עשינו שימוש במילים ומונחים רפואיים שונים אשר ייתכן כי אינם מוכרים לך. הללו מודגשים **בצבע** **טורקיז**. משמעותם מוסברת בחוברת ו/או במונחון בגב חוברת זו.

חלקכם יזדקקו למידע נוסף מזה הכלול בחוברת זו; כללנו כמה כתובות אינטרנט אשר עשויות לסייע לך.

חוברת זו לא נועדה להמליץ על סוג טיפול מסוים כלשהו. עליך לדון בנסיבות הספציפיות שלך בכל עת עם הרופא והצוות הרפואי המטפל בך.

ולבסוף, אנו מקווים כי חוברת זו תהיה שימושית עבורך ונודה לך על כל משוב שתשלח על מנת שנוכל להמשיך להעניק לך ולבני משפחתך שירות טוב יותר בעתיד.



חוברת זו נכתבה במטרה לסייע לך ולבני משפחתך לדעת יותר על מחלות מילופרוליפרטיביות

תמיכה נפשית

לאבחון MPN יכולה להיות השפעה דרמטית על חייו של בן אדם. לעתים יש קושי להתמודד עם הלחץ הנפשי המתלווה לאבחון. עמותת חלי"ל האור שואפת לספק עזרה לחולים המתקשים נפשית להתמודד עם האבחון, המחלה והטיפולים.

תמיכה

עמותת חלי"ל האור מהווה מקור תמיכה עבורך בהתמודדות עם מערכת הבריאות. בעוד שאיננו נותנים המלצות טיפול, נוכל לתמוך בך בעודך שוקל את האפשרויות העומדות בפניך. אנו עשויים גם לספק מידע לגבי אפשרויות אחרות כגון תכניות נגישות לתרופות מיוחדות, וניסויים קליניים זמינים.

עמותת חלי"ל האור

שירותי תמיכה

עמותת חלי"ל האור הוקמה כדי לתת בית וכתובת לחולים במחלות סרטן הדם בישראל.

שירותי תמיכה עשויים לכלול:

מידע

אתר האינטרנט של עמותת חלי"ל האור כולל חומר רב שיכול לעזור לך ולתת תשובות על שאלות חשובות שיהיו לך. בנוסף אנו ממליצים לך להצטרף לקבוצת הפייסבוק הרלבנטית בה תוכל לפגוש וירטואלית חולים כמוך, לשאול שאלות ולקבל מענה ותמיכה משותפים למסע.

תכניות חינוך ותמיכה

עמותת חלי"ל האור בשיתוף עם מחלקות המטולוגיות של בתי חולים שונים ברחבי הארץ, מקיימת מפגשי חולים. תכניות אלו נועדו להעצים את המידע שבידיך לגבי היבטים שונים של אבחון וטיפול וכיצד לתמוך בבריאותך וברוחותך באופן כללי.



תוכנית המנטורים האישית "מעגלים"

תוכנית מעגלים מציעה למטופלים שמתמודדים עם מחלת סרטן הדם להיעזר במנטור אישי המלווה אותם בתהליך ההמודדות עם המחלה והטיפולים. המנטורים של העמותה עברו הכשרה מקצועית והם עצמם התמודדו בעבר עם סרטן הדם, או שהם בני משפחה של מטופלים. המנטור ילווה אותך בשלבי ההתמודדות השונים, יקשיב, יתמוך וישתף בידע ובניסיון שצבר מההתמודדות שלו.

לפרטים ולהרשמה לתוכנית פנו לד"ר רעות שוהם- מרכזת התוכנית בטלפון- 052-2452234 או לעמותת חלי"ל האור- 054-6060422

עזרה במימוש זכויות

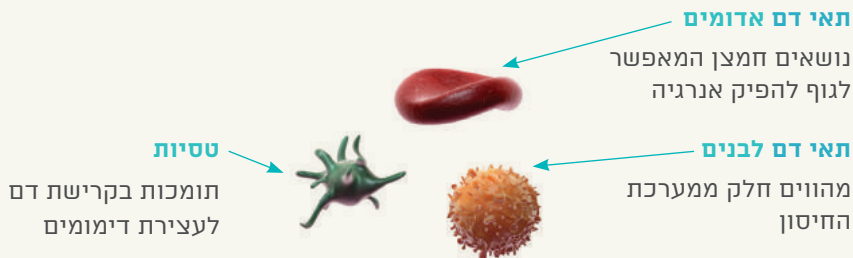
עמותת חלי"ל האור מציעה לחולים בסרטן הדם עזרה בבדיקה ומימוש הזכויות המגיעות להם בשני תחומים:

1. עו"ד דני לירן חבר העמותה שמתמחה במימוש זכויות מול ביטוח לאומי ומס הכנסה.
2. עזרה וייעוץ לגבי פוליסות ביטוח פרטיות

הייעוץ והכוונה ניתנים ללא עלות כשרות לחברי העמותה.
פרטים נוספים בטל של עמותת חלי"ל האור- 054-6060422

יצירת קשר

עמותת חלי"ל האור מספקת שירותים ותמיכה לכל אדם החי עם MPN. החיים עם MPN לא תמיד קלים, אולם אינך צריך לעשות זאת לבד. אנא התקשר ל- 054-6060422 על מנת לדבר עם אנשי צוות התמיכה או לקבל עוד מידע לגבי השירותים המוצעים על ידי העמותה.
לחלופין, ניתן לשלוח לנו הודעה לדוא"ל - INFO@HALIL.ORG.IL או לבקר ב- WWW.HALIL.ORG.IL



תאי דם אדומים

נושאים חמצן המאפשר לגוף להפיק אנרגיה

תאי דם לבנים

מהווים חלק ממערכת החיסון

טסיות

תומכות בקרישת דם לעצירת דימומים

נלקחה ביופסית מח עצם מאיזור עצם האגן. ניתן לחשוב על **מח העצם** כמפעל לייצור **תאי דם**. פועלים מרכזיים במפעל זה הם תאי הגזע. מספרם של תאים אלו קטן יחסית, אך הם מסוגלים, כאשר מגרים אותם, להתמייין ולהפוך ל**תאי דם** אדומים, **תאי דם לבנים** וטסיות. כל תאי הדם צריכים להיות מוחלפים כיוון שתוחלת החיים שלהם מוגבלת.

קיימות שתי משפחות עיקריות של תאי אב, אשר מהם מתפתחים הסוגים השונים של תאי הדם.

הכרת מח העצם, תאי הגזע והדם שלנו

מח העצם

מח עצם הוא הרקמה הספוגית הממלאת את החללים בעצמותנו. מרבית תאי הדם שלנו מיוצרים במח העצם.

התהליך שבו **תאי דם** נוצרים נקרא המטופואזיס (haematopoiesis).

ישנם שלושה סוגים עיקריים של

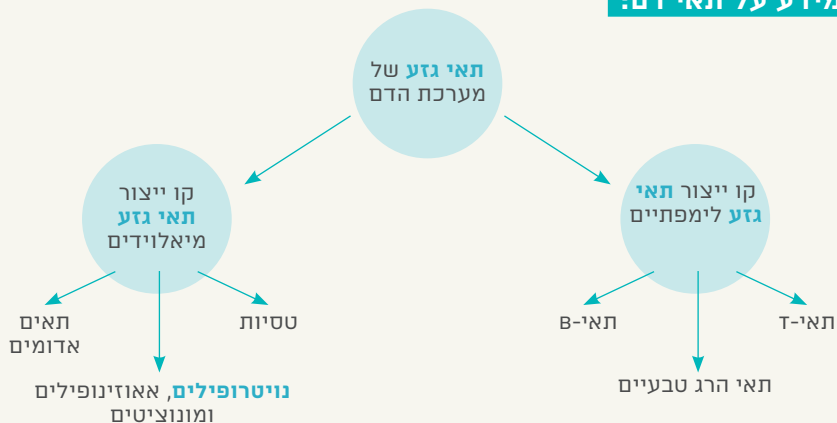
תאי דם: תאים אדומים, **תאים לבנים** וטסיות.

אצל תינוקות תהליך היווצרות תאי הדם מתרחש במרכז כל העצמות. בשלבי חיים מאוחרים יותר, התהליך מוגבל בעיקר לאזור האגן ומפרקי הירכיים, הצלעות ועצם החזה (הסטרנום). אצל חלקכם יתכן כי

מיאלוידים ('MYELOID') – תאי אב המתפתחים לתאים אדומים, **תאים לבנים** (נויטרופילים, אוזינופילים, בזופילים ומונוציטים) וטסיות.

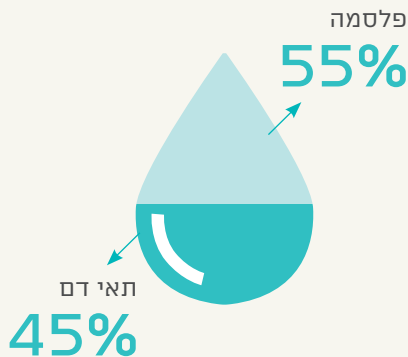
לימפטים ('LYMPHOID') – תאי אב המתפתחים לסוגים אחרים של **תאים לבנים** לרבות לימפוציטים מסוג תאי-T, תאי-B ותאי הרג טבעי (NATURAL KILLER CELLS).

מידע על תאי דם:



הדם

הדם מורכב מתאי דם ופלסמה. הפלסמה היא נוזל צהבהב, המהווה כ-55% מנפח הדם, והיא מכילה בעיקר מים, וכן חלבונים שונים, מלחים, כימיקלים ועוד.



גורמי גדילה וציטוקינים

כל תאי הדם הנורמליים הנם בעלי תוחלת חיים מוגבלת במחזור הדם, וצריכים להיות מוחלפים ברציפות. משמעות דבר זה היא שמה העצם נשאר פעיל כל החיים. כימיקלים טבעיים הנעים במחזור הדם הנקראים **גורמי גדילה**, או **ציטוקינים**, שולטים בתהליך זה של היווצרות **תאי דם**. כל אחד מתאי הדם השונים נוצר מתאי **גזע** המונחים על ידי גורם גדילה אחר. חלק מגורמי הגדילה ניתן כיום לייצר במעבדה (בסינתזה) והנם זמינים לשימוש בבני אדם עם מחלות דם. לדוגמה, G-CSF מעורר ייצור של **נויטרופילים**, בעוד אריתרופואיטין (erythropoietin) מעורר ייצור תאים אדומים.

אנמיה

אנמיה היא ירידה במספר תאי הדם האדומים או המוגלובין נמוך. מדידת ההמטוקריט או ההמוגלובין תספק מידע לגבי דרגת ה**אנמיה**.

אם הנך אנמי אתה עלול לחוש תשוש וחלש. ייתכן כי תהיה חיוור ותסבול מקוצר נשימה, או שתתעייף בקלות כיוון שגופך אינו מקבל מספיק חמצן. במצב זה, ניתן לבצע עירוי של תאים אדומים להשבת מספר התאים האדומים ומתוך כך את ההמוגלובין לרמות גבוהות יותר.

תאי דם אדומים והמוגלובין



תאי דם אדומים מכילים המוגלובין (Hb) הנותן לדם את צבעו האדום ומוביל חמצן מן הריאות לכל חלקי הגוף. הגוף משתמש בחמצן זה לייצור אנרגיה.

המטוקריט

כ-99% מכל תאי הדם במחזור הדם הם **תאי דם** אדומים.

אחוז הדם המכיל **תאי דם** אדומים נקרא המטוקריט. המטוקריט נמוך מרמז על כך שמספר תאי הדם האדומים בדם נמוך מן הנורמה. המטוקריט גבוה מעיד על עודף **בתאי דם** אדומים ונקרא פוליציטמיה

טווחים נורמטיביים במבוגרים

ייתכן שוני בערכים בהתאם למעבדה בה מבוצעת הבדיקה	 גברים	 נשים
	(Hb) המוגלובין	13-17 G/DL
(HCT) המטוקריט	40 - 52%	36 - 46%
(WBC) ספירת תאי דם לבנים	3.7 - 11.0 X 10 ⁹ /L	
(NEUT) נויטרופילים (40-75%)	2.0 - 7.5 X 10 ⁹ /L	
(PLT) טסיות	150 - 400 X 10 ⁹ /L	
לימפוציטים	20 - 45 %	

תאי דם לבנים

תאי דם לבנים, המוכרים גם כלויקוציטים, נלחמים בזיהומים. להלן רשימה של חלק מן הסוגים השונים של **תאי דם לבנים**:

נויטרופילים: הורגים בעיקר חיידקים ומסלקים רקמות פגועות.

נויטרופילים נקראים לעתים קרובות "קו ההגנה" הראשון במקרה של זיהום.

לעתים קרובות הם התאים הלבנים הראשונים באזור הזיהום והם מנסים להרוס את הפתוגן הזר טרם שהוא הופך לבעיה בגוף.

אאוזינופילים: הורגים בעיקר טפילים, ומשתתפים בתגובות אלרגיות.

בזופילים: פועלים בעיקר יחד עם הנויטרופילים למלחמה בזיהומים.

מונוציטים: פועלים בעיקר יחד עם הנויטרופילים והלימפוציטים למלחמה בזיהומים; הם פועלים גם כפועלי ניקיון לסילוק רקמה מתה. המונוציטים נמצאים בדם, ולאחר נדידתם לרקמות הגוף השונות במטרה לסייע במלחמה בזיהומים, הם נקראים מקרופאגים.

לימפוציטים: מתחלקים ל-2 סוגים עקריים:

תאי-B: אחראים על ייצור **נוגדנים** כנגד מיקרו-אורגניזמים שונים, וביחוד נגד חיידקים.

תאי-T: עיקר תפקידם להשמיד וירוסים, טפילים ותאים סרטניים, וכן לייצר **ציטוקינים** אשר מגייסים תאים אחרים המייצרים **נוגדנים** כנגד מיקרו-אורגניזמים.

תאים לבנים אלו פועלים יחד במלחמה כנגד זיהומים, ובנוסף יש להם תפקידים ייחודיים אינדיבידואליים כחלק ממערכת החיסון של הגוף.

נויטרופניה

נויטרופניה הוא המונח המשמש לתיאור ספירה נמוכה מן הרגיל של **נויטרופילים**.

אדם שספירת הנויטרופילים שלו נמוכה מ-500 (1X10⁹/L), נמצא בסיכון גבוה יותר לפתח זיהומים תכופים יותר ולעתים חמורים יותר.



*אני חייב להיות מודע להיגיינה
ואני מתרחק מאנשים עם חום או
זיהום פעיל.
למדתי להימנע מלגעת בידיי
בפה, באף ובעיניים. אני רוחץ
את ידיי לעתים קרובות על מנת
לצמצם אפשרות לזיהום.*

טסיות

טסיות הן שברי תאים "המסתובבים" במחזור הדם והינן בעלות תפקיד חשוב בקרישת דם. הן מסייעות במניעת דימומים.

כאשר כלי הדם פגוע (למשל, כתוצאה מחתך), הטסיות מצטופפות באזור הפגיעה, נצמדות זו לזו ויוצרות מעין פקק (קריש ראשוני) המסייע בעצירת הדימום. הן גם משחררות כימיקלים, הדרושים לייצירת קריש דם.

תרומבוציטופניה

(ירידה במספר טסיות הדם)

תרומבוציטופניה היא המונח המשמש לתיאור ירידה במספר הטסיות לרמה נמוכה מהנורמה. אדם אשר מספר הטסיות שלו נמוך מדי, נמצא בסיכון גבוה יותר לדימום ונוטה לדמם בקלות לאחר חבלה (אם כי נטייה זו מתרחשת רק בערכים נמוכים מאוד של טסיות).

עירוויי טסיות ניתנים לעתים להשבת מספר הטסיות לרמה בטוחה יותר.

מהן מחלות מיילופרוליפרטיביות?

סוגי מחלות מיילופרוליפרטיביות

המחלות המיילופרוליפרטיביות מתוארות בדרך כלל בהתאם לסוג תאי הדם שספגו את הפגיעה העיקרית. ישנם ארבעה סוגים עיקריים של מחלות מיילופרוליפרטיביות אשר יחדיו מהווים כ-59% מכל המקרים:

1. **לוקמיה מיאלואידית כרונית** - CML יותר מדי **תאים לבנים**
2. פוליציטמיה ראשונית (PV) - יותר מדי תאים אדומים
3. תרומבוציטמיה ראשונית (ET) - יותר מדי טסיות
4. מיילופיברוזיס ראשונית – רקמת **מח העצם** מוחלפת על ידי רקמת סיבית דמוית צלקת הפוגעת ביצירת **תאי דם** נורמליים.

המחלות המיילופרוליפרטיביות קשורות ביניהן בקשר הדוק, ולכן אין זה נדיר שאצל אנשים המאובחנים בפעם הראשונה עם מחלה מיילופרוליפרטיבית או במהלך מחלתם יופיעו מאפיינים של יותר ממחלה מיילופרוליפרטיבית אחת. במקרים מסוימים גידול אחד יכול

'מיילו' (ביוונית 'MYELO') פירושו מח ו- 'פרוליפרטיבי' פירושו גדל או מתרבה. מחלות מיילופרוליפרטיביות הן קבוצה של הפרעות שבהן תאי **מח העצם** גדלים ומתרבים באופן אנומלי. במחלות מיילופרוליפרטיביות, **תאי גזע** אנומליים **במח העצם** מהשורה המילואידית מייצרים מספר עודף של **תאי דם** מסוג אחד או יותר (תאים אדומים, **תאים לבנים** ו/או טסיות). תאים אנומליים אלה מתפקדים בצורה שונה מהנורמה, ועשויים לגרום לסיבוכים בריאותיים במידה ולא יטופלו כהלכה. חשוב לזכור במהלך הקריאה של חוברת זו, שמחלות מיילופרוליפרטיביות הן מחלות כרוניות אשר ברוב המקרים נותרות יציבות במשך שנים רבות או מתקדמות בהדרגה עם הזמן. התסמינים והסיבוכים של מחלות מיילופרוליפרטיביות המתוארים בחוברת זו, אינם מתרחשים אצל כל אחד ועשויים לא להופיע במשך שנים רבות.

מה גורם למחלה מיילופרוליפרטיבית?

הגורם המדויק של מחלות מיילופרוליפרטיביות עדיין אינו ידוע, אך סביר שקיימים מספר פקטורים המעורבים בכך. מחלות מיילופרוליפרטיביות מתוארות לפעמים כהפרעות שבטיות (שיבוטים של סוג תאים אחד) של **תאי גזע** של הדם. פירוש הדבר שהן נגרמות כתוצאה משינוי או מוטציה ב-DNA (הקוד הגנטי) של תא גזע אחד של הדם. שינוי זה (או שינויים אלה) מובילים להתפתחות אנורמלית של **תאי דם**, ובמקרה זה ייצור-יתר של **תאי דם**. במחלות מיילופרוליפרטיביות, המוטציה המקורית נשמרת כאשר תא הגזע הפגוע מתחלק (מתרבה) ויוצר 'שיבוט', קבוצה של **תאי גזע** זהים, כולם עם אותו פגם. מוטציות בתאים מתחלקים מתרחשות כל הזמן ולתאים בריאים יש מנגנונים מתוחכמים כדי לעצור את תהליך התרבותם של התאים הפגומים. אך ככל שאנו חיים יותר זמן, כך גדלים הסיכויים לרכוש מוטציות המצליחות להימלט משומרי הסדר הללו. זוהי הסיבה מדוע מחלות מיילופרוליפרטיביות, בדומה לרוב הלוקמיות וסוגי סרטן אחרים, שכיחות

להפוך לאחר שנים רבות לגידול אחר או לסוג לויקמיה הנקראת **לוקמיה מיאלואידית חריפה** (AML).

סוגים שכיחים פחות של מחלות מיילופרוליפרטיביות כוללות:

- לוקמיה נויטרופילית כרונית (CNL) – יותר מדי **נויטרופילים** (סוג של **תאים לבנים**) בדם וב**מח העצם**.
- לויקמיה איאוזינופילית כרונית (CEL) / תסמונת היפראאוזינופילית - יותר מדי אאוזינופילים (סוג נוסף של **תאים לבנים**) בדם וב**מח העצם**.
- לויקמיה מיאלומונוציטית כרונית (CMML) – יותר מדי מונוציטים (סוג של **תאים לבנים**) בדם וב**מח העצם**. ל-CMML יש גם תכונות של מיאלודיספלזיה, הפרעה נוספת של **תאי גזע** של הדם המאופיינת על ידי התמיינות אנורמלית שלהם. ארגון הבריאות העולמי (WHO) מסווג מצב בריאותי זה כהפרעת מעבר בין MDS/MPN.
- מחלה מיילופרוליפרטיבית – בלתי מסווגת.

איזה רופא?

אם רופא המשפחה שלך חושד שאתה עשוי להיות חולה ב-MPN, אתה עשוי להיות מופנה לרופא מומחה אחר הנקרא המטולוג לבדיקות נוספות ולטיפול. המטולוג הינו רופא המתמחה בטיפול באנשים שיש להם מחלות דם, מח עצם והמערכת החיסונית.

יותר ככל שאנו מתבגרים. מוטציה של גן ספציפי (מקטע DNA המייצר ANUS KINASE חלבונים) הידועה בשם JAK 2(2), נמצאת בשיעור גבוהה של אנשים שיש להם מחלה מיילופרוליפרטיבית. האפקט המדויק של המוטציה הזאת עדיין אינו ברור, אך נראה שיש לה תפקיד בייצור היתר של **תאי דם** המופיע בהפרעות הללו. יש חשיבות לגילוי מוטציה בגן JAK2, כיוון שהיא משמשת ככלי עזר אבחנתי של מחלות אלו. בנוסף יכולה להיות לה השפעה רחבה על האופן שבו המחלות המיילופרוליפרטיביות תטופלנה בעתיד. הפרעות שכיחות אחרות ב-ET וב-MF הן בגנים CALR ו-MPL. לבסוף, המחלות המיילופרוליפרטיביות אינן מדבקות; אינן יכול לקבל את ההפרעות על ידי שהות בקרבת מישהו שיש לו את המחלה. לרוב האנשים עם המחלה המיילופרוליפרטיבית אין היסטוריה משפחתית של המחלה. מדובר במוטציה שמתרחשת מסיבות לא ידועות בתאי אב ב**מח העצם** במהלך החיים, והמוטציה אינה נמצאת ביתר תאי הגוף, כולל תאי זרע וביציות. לכן המחלות אינן תורשתיות, למרות שיש נטייה משפחתית קלה במחלות ה-MPN.

בדיקות מולקולריות במחלות מיאלופרוליפרטיביות

מחלות מיאלופרוליפרטיביות (MPNs) הינן קבוצה הטרוגנית של מחלות חד-שבטיות הנגרמות כתוצאה מפגם בתאי האב של **מח העצם** (HEMATOPOIETIC STEM CELLS), ומתאפיינות בשגשוג יתר של שורות תאים מיאלואידיות (אחת או יותר) כגון: גרנולוציטים, מגה-קריוציטים, תאים אריתרואידיים ותאי מאסט.

בקרב קבוצת המחלות המיאלופרוליפרטיביות ניתן למנות שלוש מחלות: POLYCYTHEMIA VERA (PV), ESSENTIAL THROMBOCYTHEMIA (ET) ו- PRIMARY MYELOFIBROSIS (PMF) אשר לא נמצאה בהם (עד כה) הפרעה גנטית ספציפית להן. מחלת ה- CML לעומתן, מאופיינת בהפרעה גנטית ייחודית לה מסוג BCR-ABL, ולכן שלוש המחלות המיאלופרוליפרטיביות מסוג PV, ET ו- PMF מכונות גם "BCR-ABL NEGATIVE MPNS".

גילוי המוטציה הנקודתית JAK2V617F ב- 2005 ולאחר מכן גילוי המוטציות JAK2EXON 12, MPL EXON 10 ו- CALR EXON 9 הביאו לשיפור משמעותי בהבנת הבסיס הגנטי של מחלות אלה.

המוטציות בגנים JAK2, MPL ו- CALR אינן ספציפיות למחלה אחת מבין השלוש: המוטציה JAK2V617F יכולה להימצא בכל אחת משלוש המחלות הנ"ל. המוטציות ב- CALR וב- MPL יכולות להימצא בחולי ET ובחולי PMF, אולם קיומן נלקח בחשבון על ידי הרופא המטפל בשלב אבחון המחלה (דיאגנוזה), ההערכה וניבוי העתיד (פרוגנוזה), ובחלק מן המקרים גם בקבלת ההחלטות הטיפוליות.

המוטציות בשלושת הגנים, JAK2, MPL ו- CALR מוגדרות כמוטציות התנעה/הובלה (DRIVER MUTATIONS). מוטציות הובלה מתרחשות מוקדם וחשובות בהקניית היכולת של התא המכיל אותן להפוך לשבט תאים ממאיר בעתיד. מוטציות ההתנעה הנ"ל מוגדרות כ- MUTUALLY EXCLUSIVE, כלומר, לרוב תהיה מוטציית התנעה אחת בלבד בחולה ולכן נהוג להתחיל בבדיקת המוטציה הנפוצה ביותר שהיא JAK2V617F. אם החולה נמצא חיובי, מסתיים שלב חיפוש המוטציות. למרות זאת, חשוב לציין שבשנים האחרונות דווחו בספרות הרפואית

מקרים נדירים בהם שתי מוטציות התנעה הופיעו ביחד אצל אותו נבדק. המשמעות והחשיבות הרפואית של מקרים אלה אינן ברורות ונדרש מחקר נוסף בעניין.

בנוסף לחשיבותן של המוטציות הנ"ל בתהליך האבחנה והפרוגנוזה, הן משמשות לעיתים גם כסמן (MARKER) לקביעת מסת תאי המחלה (DISEASE BURDEN) וזאת על ידי מדידת "עומס המוטציה" (ALLELE BURDEN) בדגימה הנבדקת. מדידה זו מתאפשרת בעזרת בדיקות מעבדה מדויקות, המאפשרות חישוב כמותי של מוטציה באחוזים מסך כל הדגימה הנבדקת.

לאחרונה זוהו מוטציות בגנים נוספים כגון, ASXL1, SRSF2, EZH2 ו-IDH1-2. גנים אלה ידועים כגנים המקודדים לחלבונים שונים המעורבים בתהליכי התבגרות ושגשוג **תאי דם**, ומוטציות בגנים אלה אופיינו כמשפיעות וחשובות לתהליך **התקדמות המחלה** (DISEASE PROGRESSION). חלק מן המוטציות האלה הן מוטציות התנעה "תת שבטיות" (SUB-CLONAL), כלומר, הופיעו בתחילה בתא אחד מתוך שבת התאים הממאיר הראשוני, וזה הפך ל"תת שבט" חדש בגוף החולה.



כשאובחנתי הרגשתי אדישות אבל גם לא הופתעתי כי הרגשתי שמשהו לא בסדר איתי. שום דבר לא עזר להכין אותי לרגע שבישרו לי. ידעתי שיש שאלות רבות שעליי לשאול, אבל באותו רגע לא הצלחתי לחשוב על אף אחת.

במחלות ET ו- PV טרם הוכחה חשיבותן של מוטציות נוספות מעבר לאלה הידועות ב- JAK2, MPL ו- CALR, ולכן, נכון להיום, אין המלצה לבצע את בדיקת ה- NGS כסקירת שיגרה.

במעבדות הרפואיות ניתן כיום לבצע אפיון מולקולרי מדויק של כל המוטציות שהוזכרו לעיל בשיטות ריצוף מתקדם, NGS (NEXT GENERATION SEQUENCING). שיטת ה- NGS מאפשרת ריצוף מקביל ומלא של כל הדנ"א או של אזורים שנבחרים מראש. לשיטה מספר יתרונות על פני השיטות המסורתיות: (1) קבלת מידע רב: מידע על הרבה גנים בו זמנית בבדיקה אחת. (2) השיטה צורכת כמות דנ"א קטנה יותר מזו הנדרשת בשיטות המסורתיות. (3) רגישות גבוהה בזיהוי מוטציות בשבטי תאים קטנים מאוד שלא ניתנים לזיהוי בשיטות המסורתיות. (4) בבדיקה אחת ניתן לאתר מוטציות מסוגים שונים בגן אחד וגם מוטציות המפוזרות באזורים נרחבים בגנים המוגדרים כגדולים (כגון הגן ASXL1). לסיכום, בשיטת ה- NGS נקבל בזמן קצר, ובבדיקה אחת, הרבה מידע על סוג המוטציות ועל כמותן ("עומס" המוטציות).

כיום, בדיקות המבוססות NGS לאיתור נרחב של מוטציות מומלצות על ידי ארגון הבריאות העולמי (WHO) כשגרה בחולי PMF. בחולים אלה הוכח שמוטציות בגנים ASXL1, EZH2 ו- SRSF2 מנבאות מחלה בסיכון גבוה, ולכן איתורן משפיע על קבלת החלטות טיפוליות מוקדם ככל האפשר.

פוליציטמיה ראשונית (PV) (ורה)

פוליציטמיה ורה או פוליציטמיה ראשונית, הינה הפרעה שבה נוצרים יותר מדי תאים אדומים במח העצם, ללא סיבה ברורה. תאים אלה מצטברים במח העצם ובמחזור הדם, שם הם מגבירים את נפח הדם וגורמים לדם להיות עבה או צמיגי יותר מהרגיל. אצל אנשים רבים שיש להם פוליציטמיה ורה, נוצרות גם יותר מדי תסיות ותאי דם לבנים. פוליציטמיה ורה היא מחלה כרונית נדירה המאובחנת אצל 5-8 אנשים מתוך אוכלוסייה של 100,000. אף כי היא יכולה להופיע בכל גיל, פוליציטמיה ורה בדרך כלל מאובחנת באנשים יותר מבוגרים - רוב המטופלים שאובחנו עם המחלה היו מעל גיל 55. פוליציטמיה ורה נדירה אצל ילדים ומבוגרים צעירים. שכיחותה רבה יותר אצל גברים מאשר אצל נשים.

מהי פוליציטמיה משנית או תגובתית?

בפוליציטמיה משנית או תגובתית, יצירת התאים האדומים מוגברת בתגובה לכמויות עודפות של אריתרופויאטין (גורם גדילה של

תאים אדומים שנוצר בעיקר בכליות) המצוי במחזור הדם. רמות גבוהות של אריתרופויאטין יכולות להיווצר בתגובה לרמות נמוכות מהרגיל של חמצן בדם (לדוגמה בגובה רב, אצל מעשנים כבדים ואצל אנשים עם מחלת לב או ריאות). זהו מנגנון פיצוי יעיל המסייע לגוף לייצר יותר תאים אדומים והמוגלובין כדי להוביל יותר חמצן ברחבי הגוף. רמות אריתרופויאטין, ולכן גם ייצור תאי דם אדומים, עשויות לעלות באופן אנורמלי בחלק מסוגי מחלות הכליות ובחלק מסוגי מחלות הסרטן. במצב הנקרא פוליציטמיה יחסית, מדומה, נפח הפלסמה (החלק הנוזלי של הדם) יורד, בדרך כלל כתוצאה מהתיבשות, הקאות או טיפול בתרופות משתנות (איבוד נוזלים). הדבר מגביר את ריכוז התאים האדומים בדם אך מסת התאים האדומים הממשית (המספר הכולל של התאים האדומים) נשארת נורמלית.

תסמינים וסיבוכים של פוליציטמיה ורה

לאנשים רבים אין כל תסמינים כאשר הם מאובחנים לראשונה עם פוליציטמיה ורה. המחלה מאובחנת לרוב באופן מקרי במהלך בדיקת דם שגרתית או בדיקה גופנית. כאשר התסמינים מופיעים, הם בדרך



אימוץ אורח חיים בריא כולל פעילות גופנית, מניעה מעישון, מעקב וטיפול בסכרת, יתר לחץ דם ויתר שומנים בדם מפחיתים באופן ניכר את הסכנה לאירוע טרומבוטי

כלל מתפתחים בהדרגה עם הזמן. התסמינים קשורים לצמיגות היתר ולעליה במספר התאים במחזור הדם.

התסמינים השכיחים כוללים:

- כאבי ראש
- ראייה מטושטשת
- עייפות
- חולשה
- סחרחורת
- גירוד (גרד), במיוחד אחרי אמבטיה חמה
- הזעות ליליות.

הגדלה של ה**טחול** שכיחה גם כן והיא מתרחשת בכ-75% מהמקרים. התסמינים כוללים תחושות אי-נוחות, כאב או מלאות בחלק השמאלי העליון של הבטן. **טחול** מוגדל עשוי גם לגרום ללחץ על הקיבה וכתוצאה מכך לתחושת מלאות, כאבי בטן ואיבוד תאבון. במקרים מסוימים הכבד עשוי גם להיות מוגדל (הפטומגליה). חלק מהאנשים חווים שיגדון (גודט), אשר בדרך כלל מופיע כדלקת מכאיבה של כף הרגל או הבוהן של כף הרגל.

תסמין זה יכול להיגרם מהצטברות של חומצת השתן, תוצר לוואי של היווצרות יתר והתפרקות של **תאי דם**.

דם. המטרה העיקרית של הטיפול בפוליציטמיה ורה הינה להקטין את הסיכון לתרומבוזיס. דימומים וחבורות (שטפי דם) יכולים גם כן להתרחש, אך הם בדרך כלל מינוריים ומופיעים אצל כרבע מהמטופלים.

כיצד מאובחנת פוליציטמיה ורה?

פוליציטמיה ורה מאובחנת באמצעות שילוב של בדיקות מעבדה וובדיקה גופנית.

ספירת דם מלאה

לאנשים עם פוליציטמיה ורה יש ספירה גבוהה של כדוריות דם אדומות, רמות גבוהות של המוגלובין והמטוקריט כתוצאה מעודף ייצור של תאים אדומים. ספירה גבוהה של **תאים לבנים** (במיוחד עלייה בספירה של **נויטרופילים**) ועליה בספירה של טסיות הינם ממצאים שכיחים. מסת התאים האדומים הוא המספר הכולל של תאים אדומים הנעים במערכת הדם שלך. פוליציטמיה ורה ניתנת לאבחנה כאשר מסת התאים האדומים גדולה ב-25% מאשר הערך הממוצע הנורמלי המצופה. (מכיון שמדידת מאסת התאים האדומים היא בדיקה מסובכת לביצוע וכמעט שאינה

אצל חלק מהאנשים עשויה להתפתח אריטרומלליה, תופעה הפוגעת בעיקר בכפות הרגליים ובשכיחות פחותה בכפות הידיים. היא מאופיינת בכאב חזק ושורף של הקצוות המעורבים ועלייה בטמפרטורה של העור. במקרים רבים, לאנשים עם פוליציטמיה ורה יש גוון עור אדמדם ואדמומיות של כפות הידיים והרגליים, תנוכי האוזניים הריריות והעיניים. הדבר נגרם על ידי המספר הגבוהה של תאים אדומים במחזור הדם. כמו כן לעתים קרובות ניתן להבחין בעלייה בלחץ הדם.

קרישי דם (תרומבוזיס) ודימום

כיוון שהדם צמיג מהרגיל הוא אינו יכול לזרום בקלות, במיוחד דרך כלי הדם הקטנים יותר. ללא טיפול גובר הסיכון לתרומבוזיס (היווצרות קרישי דם בתוך כלי הדם). קרישי דם יכולים להיווצר בחלקים שונים של הגוף, כולל הורידים העמוקים והשיטחיים (אלו המצויים על פני השטח ברגליים), בעורקים: בלב (לגרום לאוטם שריר הלב או להתקף לב) ובמוח (שבץ). קריש דם הינו סיבוך של פוליציטמיה ורה ומתרחש אצל כ-30% מהאנשים, אפילו לפני האבחנה. אנשים מבוגרים יותר ואנשים עם היסטוריה של קרישי דם קודמים נמצאים בסיכון גבוה יותר לפתח קריש

בדיקת מח העצם

בפוליציטמיה ורה לעתים קרובות **מח העצם** מאד פעיל עם מספר תאים גדול מהרגיל. עתודות הברזל עלולות להיות נמוכות כיוון שנעשה שימוש בברזל ליצירת התאים האדומים העודפים.

שאיבת מח העצם וביופסיה

פרוצדורה שבה כלולה נטילת דגימה **ממח העצם** הנוזלי וליבה זעירה של **מח העצם** לצורך בדיקה במעבדה. הבדיקה נעשית בהרדמה מקומית לעיתים עם טשטוש כללי מהצד האחורי של אגן הירכיים (חגורת האגן).

בדיקות דם אפשריות נוספות

- רמות סרום ויטמין B-12
- רמות חומצת שתן
- רמות אריתרופויאטין
- בדיקות קרישה (לבדוק אם הדם שלך נקרש בצורה נורמלית)
- רמות החמצן בדם

מבוצעת היום לאבחון, משתמשים בהמטוקריט, או בהמוגלובין גבוהים כאחד המדדים לאבחנה). ממצאים אחרים המסייעים לאשר את אבחנת הפוליציטמיה ורה כוללים רמת אריתרופויטין נמוכה, תמונה אופיינית של תאים בבדיקת **מח העצם**, **טחול** מוגדל (ספלנומגליה) ונוכחות מוטציית JAK2 או אנורמליות ציטוגנטית בדם או **במח העצם**. לא תמיד דרושות כל הבדיקות האלה כדי להגיע לאבחנה.

בדיקת מוטציית JAK2

קיימות שתי מוטציות בגן JAK2 : V617F ב-95% מהמטופלים עם PV ומוטציה באקסון 12 ב-4% נוספים.

בדיקה זו יכולה להתבצע מדגימת דם או מדגימת מח עצם והיא מסייעת לאשר את האבחנה של מחלה מיילופרוליפרטיבית. המוטציה השכיחה ב-JAK2, V617F, אינה מסייעת להבדיל בין פוליציטמיה ורה לבין תרומבוציטמיה ראשונית או מיילופיברוזיס ראשונית מכיוון שהיא שכיחה גם במחלות אלו.

בדיקות נוספות אפשריות

- צילום רנטגן של החזה – כדי לשלול מחלת ריאות
- אולטרה סאונד של הבטן ו/או בדיקת דם כדי לשלול מחלת כליות ולמדוד את גודל ה**טחול**/הכבד

כיצד מטפלים

בפוליציטמיה ורה?

מטרת הטיפול בפוליציטמיה ורה היא להקטין את הסיכון להיווצרות קרישי דם ולשפר את איכות חיי המטופלים הסובלים מאריטרומלליה, או **טחול** מוגדל. הטיפול או שילוב בין הטיפולים שנבחרו עבורך יהיה תלוי במספר גורמים, כולל חומרת ההפרעה שלך, האם יש לך היסטוריה של קרישי דם, גילך ומצב בריאותך הכללי.

הקזת דם

הקזת דם היא פרוצדורה שבה כמות מבוקרת של דם מוקזת ממחזור הדם שלך, והיא דומה לתרומת דם. השימוש בפרוצדורה זאת נעשה בדרך כלל כאשר האנשים מאובחנים לראשונה עם פוליציטמיה ורה, היות והיא עשויה לסייע בהורדה מהירה של ספירת כדוריות הדם האדומות. בתהליך הדומה לתרומת דם, נוטלים 450-500

מ"ל של דם, בדרך כלל מוריד רחב בקפל המרפק. הדבר נעשה בדרך כלל במרפאות החוץ של בית החולים, או בקופת חולים. לפני כן יהיה עליך לעשות בדיקת דם כדי לבדוק את ספירת הדם ועליך לשתות כמות גדולה של מים לפני ואחרי ההליך. חזרה על ההליך תידרש להתבצע בתחילה בתכיפות, בדרך כלל כל כמה ימים, עד אשר ההמטוקריט שלך ירד לרמה הרצויה שהיא 45%. לאחר מכן, תצטרך לחזור על ההליך בצורה סדירה, לדוגמה פעם בחודש, כדי לסייע בשמירה על רמת ההמטוקריט הרצויה. עבור אנשים רבים, במיוחד מטופלים צעירים ואלו עם מחלה בעוצמה נמוכה, הקזת דם סדירה (כל כמה חודשים) עשויה להספיק כדי לשלוט במחלה לאורך שנים רבות. רבים מהאנשים החולים בפוליציטמיה ורה זקוקים גם לטיפולים אחרים בנוסף או במקום הקזת דם כדי לסייע בשליטה על ספירת הדם שלהם.

תרופות המדכאות

את מח העצם

תרופות המדכאות את **מח העצם** או כימותרפיה ניתנות בדרך כלל כדי להקטין את ייצור תאי הדם במח **העצם**. תרופות אלה ניתנות בדרך כלל לאנשים בסיכון גבוה

אינטרפרון

אינטרפרון הינו חומר המיוצר באופן טבעי על ידי המערכת החיסונית של גוף. בפוליציטמיה ורה, האינטרפרון ניתן לעתים למטופלים צעירים כדי לסייע בהקטנת יצור תאי הדם במח **העצם**. אינטרפרון ניתן בדרך כלל שלוש פעמים בשבוע בהזרקה תת-עורית תוך שימוש במחט זעירה. אתה או בן משפחתך (או חבר) תלמדו כיצד לעשות את זה בבית. הזרקה שבועית של התרופה קיימת, אך אינה מצויה בסל התרופות למטופלים עם פוליציטמיה ורה. תופעות לוואי של האינטרפרון יכולות להיות לא נעימות אך ניתן למזער אותן על ידי כך שבתחילה יינתן מינון קטן ולהגדילו עד למינון המלא במשך כמה שבועות. תופעות הלוואי העיקריות דומות לשפעת, כגון צמרמורת, חום, כאבים וחולשה. הרופא או האחיות שלך יסבירו את כל תופעות הלוואי שאתה עשוי לחוות בזמן שאתה מקבל את הטיפולים וכיצד הם ניתנים לניהול.

לאירוע טרומבוטי (כאלו שחוו בעבר אירוע טרומבוטי או גיל 60 ומעלה), אנשים עם ספירת טסיות גבוהה ביותר, סיבוכים כתוצאה מדימום או תסמיני **טחול** מוגדל. הן גם ניתנות לאנשים שאינם יכולים לשאת הקזת דם או שהמחלה שלהם אינה מגיבה יותר להקזת דם. התרופה השכיחה ביותר המשמשת לדיכוי **מח העצם** היא תרופה כימותרפית הנקראת הידרוקסיוראה. הידרוקסיוראה ניתנת בצורה של כמסות הניטלות כל יום בבית. היא נסבלת היטב ובמרבית המקרים ללא תופעות לוואי. בהיותה תרופה כימותרפית, הידרוקסיוראה ידועה בפגיעתה בפוריות ויש להימנע מהשימוש בה בתקופת ההריון כיוון שהיא עלולה לגרום לפגיעה או למות העובר. אם הדבר מהווה בעיה עבורך, עליך לשאול את ההמטולוג שלך מהן האפשרויות העומדות לרשותך. תופעות לוואי נוספות הן : כיבים בעור (נדיר) ולעיתים ירידת ספירות הדם. תרופה כימותרפית אחרת, פחות שכיחה, היא בוסולפן הניתנת גם בצורת טבליות, כימותרפיה הניתנת בצורת כמסות, נסבלת היטב על ידי רוב האנשים ותופעות הלוואי המופיעות מעטות ובעלות עוצמה חלשה. כיוון שתרופות אלה פועלות על ידי דיכוי יצירת הדם, יש לערוך בדיקות דם תקופתיות על מנת לעקוב אחר ספירת הדם, ולשמור מפני ירידה חדה בספירה של כדוריות הדם הלבנות או הטסיות.

טיפולים אחרים

אספירין

אנשים רבים נוטלים מנות יומיות של אספירין, אשר הוכח שהן מפחיתות בצורה משמעותית את הסיכון לתרומבוזיס אצל חולי פוליציטמיה ראשונית. אספירין מונע מהטסיות מלהיצמד זו לזו וליצור קרישי דם מזיקים בחלקים שונים של הגוף. האספירין ניתן בצורת טבליות לנטילה בבתך. קיימת אפשרות לאינטראקציה של תרופות, ולכן חשוב להימנע מנטילת תרופות אחרות בעת נטילת האספירין, ללא הוראה מפורשת מהרופא שלך.

אנאגריד הידרוכלוריד

אנאגריד הידרוכלוריד (אגרילין), הינה תרופה המשמשת להורדת ספירת טסיות גבוהה אצל אנשים עם פוליציטמיה ורה ותרומבוציטמיה ראשונית. אנאגריד פוגע בתאים המייצרים טסיות במח העצם הנקראים מגקריוציטים, ומאט את ייצור הטסיות ועל ידי כך מפחית את מספר הטסיות במחזור הדם. הדבר עשוי לסייע להפחתת התסמינים ואת הסיכון של סיבוכים הקשורים להיווצרות קרישי דם בעתיד. למרות שהאנאגריד מקטין את ספירת הטסיות לרמות

המתקרבות לנורמליות, הוא אינו פוגע בתהליך קרישת הדם הטבעי של הגוף כאשר הוא נדרש. אנאגריד ניתן בצורת כמוסות לנטילה דרך הפה, עם או ללא מזון. חוזק הכמוסות ומספר הפעמים ביום שיש ליטול אותן תלוי בספירת הטסיות שלך, התגובה שלך לטיפול והסבילות שלך לתרופה. הרופא שלך יעקוב אחר התגובה שלך לאנאגריד ויתאים את המינון כנדרש כדי לשמור על ספירת הטסיות ברמה הרצויה. תופעות הלוואי לרוב קלות עד מתונות ועשויות להחלש בהמשך הטיפול. תופעות הלוואי המדווחות בשכיחות הגבוהה ביותר כוללות כאבי ראש, דפיקות לב מהירות או חזקות, שלשולים, חולשה, בצקות, בחילות, סחרחורת, כאבי בטן וקוצר נשימה. עליך לדווח על כל תופעות הלוואי שאתה חווה לרופא שלך, היות ורבות מהן ניתנות לטיפול כדי לצמצם את אי הנוחות הנגרמת לך. יש לפנות לרופא שלך מיד אם אתה חווה את התסמינים הבאים: קוצר או קשיי נשימה, קרסלים נפוחים, דפיקות לב מהירות או בלתי סדירות ו/או כאבים בחזה. אין להפסיק את נטילת התרופה הזאת או כל תרופה אחרת לטיפול בפוליציטמיה ורה מבלי שהודעת על כך לרופא. הפסקה פתאומית של נטילת התרופות עלולה להיות מזיקה.

מעכבי JAK2

מעכבי JAK2 הן טבליות הפועלות על ידי חסימה של JAK2 ובכך מובילות להפחתה של גודל ה**טחול**, שליטה על רמת המטוקריט והקלה בתסמינים. מעכב JAK2 בשם RUXOLITINIB אושר לשימוש בארה"ב לחולים עם פוליציטמיה ורה עם עמידות או חוסר סבילות לטיפול בהידראה. התרופה רשומה בארץ לשימוש באינדקציה זו אך בשלב זה אינה נכללת בסל התרופות.

פרוגנוזה

פרוגנוזה היא הערכת ההתפתחות הצפויה של מחלה. היא מספקת הנחיה מסוימת בנוגע לסיכויים לרפא את המחלה או לשלוט בה למשך זמן נתון. מסלול ההתפתחות הטבעי של פוליציטמיה ורה עשוי להיות מאד שונה אצל אנשים שונים. אצל מטופלים רבים המקבלים טיפול, המחלה נשארת יציבה למשך תקופה ארוכה, לפעמים למשך שנים רבות. בכ-10% מהמקרים פוליציטמיה ורה הופכת עם הזמן לסוג אחר של מחלה מיילופרוליפרטיבית הנקראת מיילופיברוזיס ובשכיחות נמוכה יותר, בכ-3% מהמקרים ל**לוקמיה מיאלואידית חריפה**. כאשר פוליציטמיה מחמירה למילופיברוזיס

ה**טחול** עשוי להמשיך ולגדול. **אנמיה** ותרומבוציטופניה (מספר נמוך של טסיות בתנועה) שכיחות כיוון ש**מח העצם** אינו מסוגל יותר לייצר מספיק תאים אדומים וטסיות. בנוסף, **תאי דם** אנורמליים שלא הגיעו לבגרות מתחילים להופיע בדם. הטיפול במצב הזה הוא טיפול תומך וכולל מאמצים לשיפור איכות החיים של המטופל על ידי הקלה על תסמיניו ומניעה וטיפול בכל הסיבוכים המתפתחים מהמחלה או מהטיפול בה. הוא עשוי לכלול עירויי דם על פי הצורך, הקלה בכאבים ודיכוי זהיר של **מח העצם**. במקרים ספציפיים, כריתת ה**טחול** או הקרנה במנות נמוכות של ה**טחול** עשויים להידרש כדי להקל על התסמינים. הרופא שלך הוא האדם הנכון כדי לתת לך פרוגנוזה מדויקת ביחס למחלה שלך כיוון שבידו מצוי כל המידע הנדרש לביצוע ההערכה.

תרומבוציטמיה ראשונית (ET)

תרומבוציטמיה ראשונית (ET) היא הפרעה שבה נוצרות יותר מדי טסיות **במח העצם**. תפקיד הטסיות בגוף הוא בעצירת דימומים, עודף טסיות יכול להוביל לקרישת דם אנורמלית אשר עלולה לחסום את זרימת הדם בכלי הדם. עודף טסיות יכול לנבוע מתגובה הולמת של הגוף למצבים שונים (טומבוציטוזיס משנית) למשל משנית לדימום, חסר ברזל, זיהום או מחלה דלקתית כרונית ולעיתים במחלות ממאירות שונות. אולם, בתרומבוציטמיה ראשונית (ET), ספירת טסיות הדם גבוהה באופן קבוע כתוצאה מייצור מוגבר של טסיות **במח העצם** מבלי שניתן יהיה לזהות גורם כלשהו לכך. בדומה לפוליציטמיה ורה, תרומבוציטמיה ראשונית הינה מחלה כרונית נדירה המאובחנת אצל 5-8 מתוך 100,000 בני אדם. אף כי היא יכולה להופיע בכל גיל, אפילו (לעתים רחוקות) אצל ילדים, תרומבוציטמיה ראשונית פוגעת בדרך כלל באנשים בגיל מתקדם, כאשר רוב האנשים המאובחנים עם המחלה הם בני 50 עד 70. שכיחות המחלה בקרב גברים זהה לשכיחותה בקרב נשים.

תסמינים וסיבוכים של תרומבוציטמיה ראשונית

לאנשים רבים אין כל תסמינים כאשר הם מאובחנים לראשונה עם תרומבוציטמיה ראשונית, והמחלה שלהם מתגלה באופן מקרי על ידי בדיקת דם שגרתית. אולם, אם מופיעים תסמינים, הם כוללים בדרך כלל עקצוץ או שריפה בכפות הידיים והרגליים, כאב ראש, בעיות ראייה, חולשה וסחרחורות. תסמינים אלה ואחרים נגרמים כתוצאה מעודף טסיות הגורם לחסימות של כלי דם קטנים וגדולים בחלקים שונים של הגוף. **טחול** מוגדל הינו תסמין המופיע בכ-30% מהמקרים. **טחול** מוגדל עשוי לגרום לתחושת אי-נוחות, כאב או מלאות בחלק השמאלי העליון של הבטן. **טחול** מוגדל עשוי גם כן לגרום ללחץ על הקיבה ולגרום לתחושת מלאות, כאבי בטן ואיבוד תאבון. במקרים מסוימים הכבד עשוי גם כן להיות מוגדל (הפטומגליה). תסמינים אחרים כוללים איבוד משקל וגירוד בכל הגוף.

קרישי דם (תרומבוזיס) ודימום

תרומבוזיס (קרישי דם בורידים או עורקים) הינו סיבוך עיקרי של תרומבוציטימיה ראשונית. מטופלים בגיל מתקדם ואלו עם היסטוריה קודמת של תרומבוזיס, עשויים להיות בסיכון מוגבר. המטרה העיקרית של הטיפול בתרומבוציטימיה ראשונית היא להפחית את הסיכון לתרומבוזיס. קרישי דם יכולים להיווצר בעורקים הגדולים או הקטנים ולהפריע לאספקת הדם ולכן גם לאספקת החמצן לרקמות ואיברים שונים. חסימות בכלי דם קטנים באצבעות הרגליים והידיים יכולות לגרום לאודם של העור ולשריפה וכאבים עזים. כאבים אלה נעשים לעתים קרובות חזקים יותר כתוצאה מחום או מפעילות גופנית, בעוד שהקלה בכאבים נגרמת על ידי קירור והגבהה של האזור הפגוע. תסמינים אלה משתפרים לעתים קרובות באופן דרמטי כתוצאה משימוש יומי במינן נמוך של אספירין ו/או הורדת ספירת הטסיות של המטופל. חסימות בעורקים המזינים את הלב (גורמים לאוטם שריר הלב או התקף לב), הכליות או המוח (גורמים לשבץ) יכולות להיות חמורות ולהוביל לנזק משמעותי לרקמות או לאיסכמיה (מות הרקמה). קרישי דם יכולים להתפתח גם בורידי הרגליים (ליצור פקקת

ורידים עמוקים) ולעתים רחוקות יותר בטחול ובכבד, למנוע את זרימת הדם ולגרום לכאבים באזורים הללו. קריש דם הניתק מדופן הוריד ונע במערכת כלי הדם ידוע בשם תסחיף. כאשר קריש דם מגיע לריאות הוא נקרא תסחיף ריאות, ויכול לגרום לבעיות בנשימה. לעתים רחוקות יותר, אנשים חווים תסמינים של דימום אנורמלי, כולל שטפי דם ללא סיבה נראית לעין, או דימום מוגזם או ממושך בעקבות חתך או פציעה מינורית. אצל חלק מהאנשים מופיעים דימומים תכופים או חמורים באף או בחניכיים וחלק מהנשים עשויות לסבול מתקופות מחזור וסת קשות מהרגיל. במקרה לא הריון, תרומבוציטימיה ראשונית לא מבוקרת עלולה להפחית את אספקת הדם לשליה או לעובר, ולגרום לבעיות בהתפתחות העובר, ובחלק מהמקרים אף להוביל להפלה.

כיצד מאבחנים

תרומבוציטימיה ראשונית?

האבחנה של תרומבוציטימיה ראשונית נעשית רק כאשר הגורמים האחרים לעלייה בספירת הטסיות נשללו.

ספירת דם מלאה

ספירת תסיות גבוהה באופן קבוע (לאורך שנים) היא הסימן השכיח ביותר לתרומבוציטמיה ראשונית. ספירת התסיות יכולה לנוע ממעט יותר גבוהה מהנורמה עד לרמה הגבוהה מספר רב של פעמים מהנורמה. תחת המיקרוסקופ, התסיות עשויות להיות גדולות בצורה חריגה ומוכתמות בצבע כחול בהיר. חלקיקי מגקריוציטים, והתאים מהם מופרשות התסיות נראים גם כן בשכבת הדם. אצל כשליש מהאנשים עם תרומבוציטמיה ראשונית, ניתן יהיה גם לראות ספירת תאים אדומים ו/או לבנים גבוהה מהרגיל. אם התוצאות של בדיקת הדם שלך מרמזות על כך שיתכן ויש לך תרומבוציטמיה ראשונית, תדרשנה בדיקות נוספות, כולל בדיקת **מח העצם**, על מנת לסייע באישור האבחנה ולשלול גורמים משניים או תגובתיים שונים לעלייה בספירת התסיות.

בדיקת מח עצם

בתרומבוציטמיה ראשונית **מח העצם** מצוי בדרך כלל במצב של פעילות יתר, בדומה לפוליציטמיה ורה. ממצא שכיח הינו עודף של מגקריוציטים בעלי מראה לא טיפוסי וגדול מהמגהקריוציט הרגיל. אנליזה ציטוגנטית ומולקולרית של תאי הדם **ומח העצם** עשויה לסייע באישור האבחנה.

בדיקת מוטציות

מוטציה בגן JAK2 נמצאת בשיעור משמעותי של אנשים (50-60%) עם ET. ל-25% מהחולים יש מוטציות בגן CALR. מוטציות בגן MPL-C (המייצר חלבון המגיב לפקטור גדילה המזרז ייצור תסיות) מהוות כ-5% מהמקרים. בערך ב-10% מהחולים לא מוצאים מוטציה ב-JAK2/CALR/MPL.

בדיקות דם אחרות עשויות להיעשות כדי לבדוק את מצב בריאותך הכללי והאם הכליות, הכבד ואיברים חיוניים אחרים בגופך מתפקדים כראוי.

כיצד מטפלים

בתרומבוציטמיה ראשונית?

מטרת הטיפול באנשים עם תרומבוציטמיה ראשונית היא למנוע סיבוכים כגון קרישי דם ודימום. הטיפול נקבע על פי הערכת הסיכון של כל מטופל לארוע של קריש דם או דימום. מטופלים בסיכון גבוה להיווצרות קריש דם (ארוע קרישה בעבר או כשגילים < 60), מטופלים באספירין מצופה במינון של 75-100 מ"ג ליממה, והרופא המטפל ישקול תוספת טיפול ציטורדוקטיבי (למשל הידרוקסיאוראה, או טיפול דומה). מטופלים בסיכון נמוך לארוע קרישיות יתן, מטופלים באספירין במינון נמוך בלבד, רק במידה והם סובלים מסימפטומים מיקרוסקולריים כגון כאבים או עיקצוצים באצבעות, כאבי ראש... או כאשר הרופא שלהם מעריך כי יש צורך באספירין למניעת אירועים של קרישת דם. בקבוצה זו של מטופלים (בסיכון נמוך) שהם ללא כל סימפטומים, ניתן גם לנקוט בגישה של מעקב כל מספר חודשים במרפאה עם ספירת דם ללא טיפול. מומלץ שכל המטופלים עם תרומבוציטמיה ראשונית, ישנו את אורח החיים שלהם ויקפידו על משקל רצוי, פעילות גופנית סדירה, הפסקת עישון, איזון יתר לחץ דם, סכרת וכולסטרול כדי להפחית את הסיכון לארועי קרישיות

יתר עורקיים. כאשר ספירת הטסיות גבוהה מ-1,500,000 עולה הסיכון לארועי דם והרופא המטפל עשוי להחליט על תוספת טיפול המוריד טסיות (כגון הידרוקסיאוראה, אנגרליד, או אינטרפרון) כדי להפחית סיכון זה. בפרק על פוליציטמיה ורה קיים הסבר על פעולת תרופות אלו ותופעות הלוואי שלהן.

פרזיס של טסיות (פלטלט פרזיס)

אם ספירת הטסיות שלך מאד גבוהה ויש לך תסמינים של קרישת דם או דימומים, יהיה צורך להוריד במהירות את ספירת הטסיות שלך כדי למנוע סיבוכים נוספים. במצבי חרום אלה, עודף הטסיות יכול להיות מסולק ממחזור הדם שלך באמצעות הליך הנקרא פלטלטפרזיס. במהלך ההליך הזה כל הדם שלך מועבר בהדרגה דרך מכונה מיוחדת הנקראת "מפריד תאים". הדם נשאב מצינורית (מחט פלסטית) המוכנסת לוריד באחת הזרועות. המכונה מסובבת את הדם במהירות גדולה ומסלקת את עודף הטסיות. זהו תהליך מתמשך. בעוד הטסיות מסולקות, שאר הדם שלך מוחזר אליך באמצעות צינורית נוספת המוכנסת לזרוע השנייה שלך. אם הורידים שלך אינם מתאימים להליך

מיילופיברוזיס ראשונית (MF)

מיילופיברוזיס ראשונית (הנקראת גם מיילופיברוזיס כרונית אידיופתית, מטאפלזיה מיילואידית אגנוגנית) הינה הפרעה שבה רקמת מח עצם נורמלית מוחלפת בהדרגה בחומר סיבי דמוי צלקת, אשר עם הזמן מובילה לכשל מתקדם של **מח העצם**. בתנאים רגילים, **מח העצם** מציג רשת מסודרת של סיבים שעליה תאי הגזע יכולים להתחלק ולגדול. סיבים אלה במח **העצם** עשויים מתאים ייעודיים הידועים בשם פיברובלסטים. במיילופיברוזיס ראשונית, חומרים המופרשים על ידי מספר גבוה של תסיות ומגקריוציטים אנורמליים (תאים היוצרים תסיות) יוצרים גירוי יתר של הפיברובלסטים. כתוצאה מכך מתקבל גידול-יתר של סיבים קשיחים אלה במח **העצם**, והם מחליפים בהדרגה את הרקמות הנורמליות. עם הזמן, הסביבה הנורמלית של **מח העצם** נהרסת ומונעת את יצירתם של תאים אדומים, לבנים וטסיות תקינים. כתוצאה מכך מופיעים **אנמיה**, ספירת תסיות נמוכה ונוצרים **תאי דם** מחוץ ל**מח העצם**, לדוגמה **בטחול** ובכבד, וכתוצאה מכך - להגדלתם. מיילופיברוזיס

הזה, יוחדר לך צנתר מיוחד שיכול להיות מוכנס לתוך וריד רחב. צנתר זה מאפשר לשאוב דם מאחד הורידים הרחבים בגוף כאשר הורידים הקטנים קשים לגישה. פלטלטרזיס מתבצע לרוב בבית חולים והוא נמשך בדרך כלל כשעתיים. מאחר וההשפעה של פעולה זו היא לזמן קצר בלבד היא אינה מהווה אופציה טיפולית כרונית.

פרוגנוזה

תרומבוציטמיה ראשונית נשאת יציבה ברוב המטופלים שנים רבות וארוכות, לעתים גם 10-20 שנים או יותר. בטווח הארוך, מספר מצומצם של אנשים עם תרומבוציטמיה ראשונית עשויים לפתח מיילופיברוזיס. הסיכון להפיכת המחלה ל**לוקמיה מיאלואידית חריפה** קטן יחסית (>1 אחוז). הרופא שלך הוא האדם הנכון להעריך פרוגנוזה מדויקת בנוגע למחלה שלך כיוון שבידו מצוי המידע הדרוש לביצוע ההערכה.

תסמינים וסיבוכים של מיילופיברוזיס (ראשונית או פוסט-פוליציטימית/פוסט ET)

כ-20 אחוז מהאנשים הינם חסרי תסמינים של מיילופיברוזיס כאשר הם מאובחנים לראשונה עם המחלה, וההפרעה מתגלה במקרה כתוצאה מבדיקת דם שגרתית. אצל האנשים האחרים, התסמינים מתפתחים בהדרגה עם הזמן. לעתים קרובות ניכרים תסמיני **אנמיה** הכוללים עייפות בלתי מוסברת, חולשה, קוצר נשימה ודפיקות לב. תסמינים לא ספציפיים אחרים כוללים חום, איבוד משקל לא רצוני, גרד (גירוד בכל הגוף) והזעת יתר, במיוחד בלילות. כמעט לכל המטופלים עם מיילופיברוזיס ראשונית יש **טחול** מוגדל (ספלנומגליה) בעת האבחנה. אצל כשליש מהמקרים **הטחול** מוגדל מאד. תסמינים שכיחים כוללים תחושת אי-נוחות, כאב או מלאות בחלק השמאלי העליון של הבטן. **טחול** מוגדל עשוי גם לגרום ללחץ על הקיבה שלך וכתוצאה מכך לתחושת מלאות, כאבי בטן ואיבוד תאבון. אי נוחות בבטן יכולה להיגרם גם מכבד מוגדל (הפטומגליה), המופיע אצל כשני שלישים מהמקרים. תסמינים אחרים השכיחים פחות כוללים כאבים במפרקים ובעצמות ובעיות דימום.

ראשונית הינה הפרעה כרונית נדירה המאובחנת בכ-3 מתוך 100,000 בני אדם. היא יכולה להופיע בכל גיל אך בדרך כלל היא מאובחנת בשלב מאוחר בחיים בין 60-70 שנה. הגורם של מיילופיברוזיס ראשונית עדיין אינו ידוע במלואו. חשיפה ממושכת לרמות גבוהות של בנזין או למנות מאד גבוהות של קרינה מייננת, עשויים להגביר את הסיכון למיילופיברוזיס, ראשונית במספר מצומצם של מקרים. כשליש מהאנשים עם מיילופיברוזיס אובחנו קודם לכן עם פוליציטימיה (מיילופיברוזיס פוסט-פוליציטימית) או עם תרומבוציטימיה ראשונית (מיילופיברוזיס פוסט ET).

כיצד מאובחנת מיילופיברוזיס?

מיילופיברוזיס ראשונית מאובחנת באמצעות שילוב בדיקה גופנית המראה על נוכחות של **טחול** מוגדל, בדיקות דם ובדיקת מח עצם. מיילופיברוזיס ראשונית מאובחנת רק כאשר סיבות אחרות לפיברוזיס של **מח העצם** (כולל לוקמיה, לימפומה, סוגי סרטן אחרים שהתפשטו ל**מח העצם**) נשללו.

ספירת דם מלאה

אנשים עם מיילופיברוזיס מראים בדרך כלל סימנים של **אנמיה** בדרגות שונות. בבדיקה תחת מיקרוסקופ, התאים האדומים מתוארים בדרך כלל כבעלי צורה של דמעה. בשלבים המוקדמים של הפרעה ניתן למצוא מספר גבוה מהרגיל של **תאים לבנים** וטסיות, אך בשלבים יותר מתקדמים של המחלה, ספירת התאים הלבנים והטסיות בדרך כלל נמוכה מהרגיל.

בדיקת מח עצם

לעתים קרובות אין אפשרות לקבל דגימות של נוזל מ**מח העצם** באמצעות מחט ומזרק (שאיבת מח עצם) בגלל

פיברוזיס של **מח העצם** (ניקור יבש). ביופסיית **מח העצם** מראה בדרך כלל פיברוזיס אנוורמלי של חלל **מח העצם**. נערכת גם אנליזה ציטוגנטית ומולקולרית של תאי הדם ו**מח העצם**, על מנת לסייע באישור האבחנה ועשויה לעזור בהערכת הפרוגנוזה. מוטציה בגן **A2AK** מופיעה אצל כ-50% מהאנשים עם מיילופיברוזיס ראשונית. מוטציות בגן **CAFR** מצויות ב-20-30% מהחולים ואחוזים בודדים הם בעלי מוטציה בגן **MPL**.

הערכה פרוגנוסטית במיאלופיברוזיס

מהלך המחלה במיאלופיברוזיס מושפע ממגוון משתנים קליניים וגנטיים. קיימות מספר שיטות ניקוד לריבוד סיכונים בחולי מיאלופיברוזיס, המאפשרות לחשב לכל חולה את 'קבוצת הסיכון' בה נמצא. לפי הניקוד המתקבל, נהוג לחלק את אוכלוסיית החולים לחולים בסיכון נמוך (Low Risk), בינוני נמוך (INT-1), בינוני גבוה (INT-2) וגבוה (High Risk). ככל שדרגת הסיכון עולה, מדובר במחלה קשה יותר עם משך חיים צפוי קצר יותר. בשנים קודמות, פותחו שיטות ריבוד שהסתמכו בעיקר על משתנים קליניים. אחת משיטות הריבוד הנ"ל שנמצאת עדיין בשימוש נרחב נקראת 'DIPSS PLUS SCORE'. בסולם ניקוד זה, נלקחים בחשבון מספר משתנים: גיל מעל 65, ספירות דם, תסמינים, נוכחות של בלסטים בדם, תלות בעירווי דם וכן שינויים ציטוגנטיים מסויימים. כל פרמטר חיובי מקבל ניקוד וככל שהניקוד גבוה יותר, דרגת הסיכון המחושבת עולה.

בשנים האחרונות, עם זמינותן ההולכת וגדלה של בדיקות מעבדה מתקדמות, פותחו סולמות ריבוד חדשים ומדויקים יותר אשר משלבים בנוסף למשתנים

קליניים גם משתנים גנטיים, כגון - נוכחות מוטציות משפיעות (DRIVER MUTATIONS) ומוטציות נוספות הקשורות בסיכון גבוה. דוגמה לסולם פרוגנוסטי כזה הוא MIPSS70 SCORE - אשר בנוסף לפרמטרים קליניים מתחשב גם בדרגת הפיברוזיס **במח העצם**, קיום מוטציה ב CALR ונוכחות מוטציות נוספות. ב 2018 הוצגו גם סולמות ריבוד אשר משקללים מידע גנטי בלבד ללא התחשבות בפרמטרים הקליניים, כגון GIPSS.

החשיבות העיקרית של סולמות הריבוד הנ"ל היא סיוע בקביעת הטיפול המתאים לחולה, לפי דרגת הסיכון בה נמצא. בעוד שלחולים בדרגות סיכון נמוכות (Low, INT-1) יומלץ בדרך כלל על מעקב או טיפול תומך (למשל, עירווי דם או אריטרופואטין), לחולים מדרגת סיכון בינונית גבוהה ומעלה (High, INT-2) יינתן טיפול במעכבי AK/נ/תרופות מתקדמות אחרות או שיפנו להשתלת מח עצם. כמוכן, כל מקרה לגופו ובהתאם לנתונים הספציפיים של המטופל.

כיצד מטפלים במיילופיברוזיס?

לחלק מהאנשים אין תסמינים כאשר הם מאובחנים לראשונה עם מיילופיברוזיס ראשונית, ולא נדרש כל טיפול מיידית במחלה, מלבד ביקורים סדירים אצל הרופא לצורך מעקב קפדני של המחלה. עבור אחרים הטיפול הוא בתסמיני המחלה: **באנמיה**, בטחול המוגדל ובסימפטומים הקונסטיטוציוניים (חום, עייפות, הזעות לילה וגרד). הטיפול בטחול מוגדל שגורם לסימפטומים (כאבי בטן, תחושת שובע מוקדמת במהלך ארוחות וירידה במשקל) יכול לכלול: תרופה כימותרפית כגון הידרוקסירואה (ראה פוליציטמיה ורה) או מנות קטנות של תרופה שנקראת תלדומיד העשויות להקטין את כדאי להקטין את הטחול המוגדל.

טיפולים נוספים לטחול מוגדל הם: **מעכבי JAK**

מעכבי JAK הן טבליות הפועלות על ידי חסימה של JAK ובכך מובילות להפחתה של גודל הטחול והקלה בתסמינים. הן גם יעילות אצל מטופלים עם מיילופיברוזיס ללא מוטציית JAK2. תופעות הלוואי עשויות לכלול החמרה באנמיה או ספירה נמוכה של תאי דם.

הטיפול עשוי לכלול תרופה כמו ג'קאבי (רוקסוליטיניב) הנמצאת בסל הבריאות בארץ.

לעיתים רחוקות, תישקל כריתת הטחול, במיוחד כאשר הטחול יגדל עד כדי כך שהוא גורם לתסמינים חמורים, ובהעדר תגובה לטיפולים תרופתיים. כריתת הטחול עשויה גם להישקל כאשר יש צורך מוגבר בעירוי דם. הדבר קורה לפעמים כיוון שהטחול משמיד תאי דם, במיוחד תאי, בקצב מאד מהיר. מנות קרינה קטנות לטחול עשויות להינתן גם כדי להקטין אותו. הדבר מעניק בדרך כלל הקלה זמנית לפרק זמן בין 3 עד 6 חודשים. חלק מהמטופלים היותר צעירים שיש להם תורם מתאים, עשויים לעבור השתלת מח עצם מתורם. זוהי פרוצדורה רפואית היחידה שמעניקה סיכוי להחלמה לחולי מיילופיברוזיס. היא כוללת שימוש במינונים גבוהים מאד של כימותרפיה, עם או ללא רדיותרפיה, ולאחר מכן אינפוזיה של תאי אב, אשר נתרמו על ידי תורם מתאים. השתלות מח עצם כרוכות בסיכונים גבוהים ומתאימות למיעוט קטן של מטופלים צעירים יחסית (בדרך כלל מתחת לגיל 60). כיום כל החולים עם מוטציית JAK2 יקבלו אספירין ללא קשר לגיל או לגורמי סיכון. חולים צעירים, ללא מוטציה ב-JAK2 וללא גורמי סיכון, לא יקבלו טיפול כלל.



*אני שואל שאלות רבות
בקבוצת הפייסבוק של מחלות
MPN של עמותת חלי"ל האור
לצורך חיפוש מידע ותשובות
שאינני יכול להשיג במקום אחר.*

*זה נותן לי מעט שליטה
על המחלה הזו הגורמת לך
להרגיש חסר אונים לעיתים.*

עירווי דם וטסיות

במידה ותסמיני **אנמיה** מפריעים לפעילויות היום-יומיות שלך, הרופא שלך עשוי להמליץ לתת לך עירווי **תאי דם** אדומים. טיפולים נוספים ב**אנמיה** עם צורך בעירווי דם חוזרים יכולים לכלול: אריטרופואטין, דנזול ושילוב של פרדניזון ותלדומיד. עירווי טסיות ניתנים לעתים כדי למנוע או טפל בדימומים (לדוגמה, דימום קבוע מהאף) כאשר ספירת הטסיות נמצאת מתחת לרמה קריטית. אין צורך להתאשפז בבית חולים לצורך עירווי **תאי דם** אדומים או טסיות, והם מתבצעים בדרך כלל במרפאת חוץ. עירווי דם בימינו בטוחים למדי ובדרך כלל אינם גורמים לסיבוכים חמורים. יחד עם זאת, תהיה נתון למעקב קפדני במהלך העירווי. בינתיים זכור לקרוא לאחות אם אתה מרגיש חום, קור או צמרמורת או חש ברע בצורה כלשהי במהלך העירווי כיוון שהדבר יכול להעיד על תגובה של הגוף. ניתן לנקוט בצעדים למזעור התסמינים הללו ולהבטיח שהם לא יישנו. הטיפול היעיל היחיד בסימפטומים קונסטטיטוציוניים הוא מעכבי AK2, גם כשהם ניתנים במינון נמוך.

לוקמיה אוזינופילית כרונית/ תסמונת היפראאוזינופילית

לוקמיה אאוזינופילית כרונית הינה מחלה מיילופרוליפרטיבית נדירה שבה יותר מדי אאוזינופילים (סוג של **תאי דם** לבנים) נוצרים במח **העצם**. תאים אלה מופרשים ממח **העצם** ומצטברים בדם וברקמות אחרות ברחבי הגוף. ההפרעה מאובחנת על ידי ספירת דם מלאה המראה באופן קבוע מספרים גבוהים מהרגיל של אאוזינופילים. לחלק מהאנשים עם לוקמיה אאוזינופילית כרונית אין כל תסמינים, והמחלה מתגלה במקרה בבדיקת דם שגרתית. אחרים עשויים ללכת לרופא שלהם מכיוון שיש להם אחד או יותר מבין התסמינים הכוללים חום, עייפות, שיעול, כאבי שרירים, גרד (גירוד בכל הגוף) ושלשולים. לוקמיה אאוזינופילית כרונית הינה מחלה נדירה ומסלול התפתחותה הרגיל עשוי להיות מאד שונה עבור אנשים שונים. המחלה עשויה להישאר יציבה במשך שנים רבות, אפילו עשרות שנים, או שהיא יכולה להתקדם במהירות ולהפוך ל**לוקמיה חריפה**. לאור זאת, הטיפול המתאים ביותר לכל מטופל נקבע על בסיס אישי. הטיפול עשוי לכלול קורטיקוסטרואידים, תרופות

מיילופיברוזיס היא מחלה כרונית, אך עם טיפול אנשים רבים יכולים לשמור על חיים נוחים וחופשיים מתסמינים במשך זמן מה. מסלול ההתפתחות הטבעי של המחלה יכול להיות מאד שונה אצל אנשים שונים. אצל חלק מהאנשים המחלה נשארת יציבה במשך תקופה ארוכה והם חופשיים לנהל אורח חיים נורמלי עם הפרעות יחסית מועטות בשל המחלה והטיפול בה. עבור אחרים, מיילופיברוזיס מתקדמת יותר מהר והאנשים נזקקים לטיפול כדי סייע להם להקל על תסמיני המחלה. הפיכת המחלה לסוג של לוקמיה הנקראת **לוקמיה מיאלואידית חריפה** מתרחשת אצל כ-20-10 אחוז מהמקרים. הרופא שלך הוא האדם הנכון כדי להעניק לך פרוגנוזה מדויקת בנוגע למחלה, כיוון שיש בידו את כל המידע הדרוש לביצוע ההערכה.

מחקר רב נערך היום בעולם בכדי למצוא טיפול שיאט את **התקדמות המחלה** או ירפא אותה. שאל את הרופא שלך לגבי מחקר קליני עדכני.

לוקמיה נויטרופילית כרונית

לוקמיה נויטרופילית כרונית היא מחלה מיילופרוליפרטיבית נדירה נוספת, שבה יותר מדי **נויטרופילים** נוצרים במח העצם. תאים אלה מופרשים למחזור הדם ונוטים להצטבר בכבד ובסחול המוגדלים כתוצאה מזאת. לוקמיה נויטרופילית כרונית היא בדרך כלל מחלה המתפתחת באיטיות, וקשורה בקשר הדוק לסוג אחר של לוקמיה הנקראת **לוקמיה מיאלואידית כרונית**. מסלול התפתחותה הטבעי יכול להיות שונה מאד אצל אנשים שונים עם תקופות הישרדות הנעות בין 0 חודשים ליותר מ-21 שנים. אפשרויות הטיפול עשויות לכלול שימוש בתרופות כימותרפיות כגון בוסולפאן או הידרוקסיוראה, הניתנות בצורת טבליות או כמוסות. תרופות אלה משמשות לבקרת הספירה הגבוהה של **תאים לבנים**.

כימותרפיות כגון הידרוקסיוראה ותרפיית אינטרפרון. חלק מהמטופלים, הנושאים מוטציות מסוימות כגון מוטציית FIP1L1-PDGFR ALPHA OR BETA, עשויים להגיב לתרופה בשם המשמשת בעיקר לטיפול ב-MPN **לוקמיה מיאלואידית כרונית** (CML). במקרים מיוחדים תישקל אפשרות השתלה של **תאי גזע**.

מסטוציטוזיס מערכתית או מחלת תאי הפיטום

מסטוציטוזיס מערכתית הוא שם מסובך ומרתיע במקצת שהוענק למחלת דם נדירה, שביתר פשטות ניתן לכנותה מחלת תאי פיטום. תאי פיטום הם סוג של **תאים לבנים** בדם הנקראים בשפה מדעית מסטוציטים (באנגלית MAST CELLS) הממלאים תפקיד חשוב בהגנה על הגוף, מכיוון שהם קשורים לריפוי פצעים ולהגנה מפני חיידקים, נגיפים, טפילים ושאר הפתוגנים הנמצאים מחוץ לגוף ומחוללים מחלות. יש להם תפקיד מפתח בריפוי תהליכים דלקתיים בגוף.

תאי הפיטום הם אומנם תאים של מערכת הדם בגופנו, אבל נמצאים בעיקר ברקמות – בעור, במערכת העיכול ובדרכי הנשימה. הם גם הפעילים העיקריים בהתחוללות תגובה אלרגית בגוף. תאי הפיטום נקראים בשם זה מפני שמתחת למיקרוסקופ הם נראים גדושים ומפוטמים בגרנולות, מעין חרוזים זעוריים המכילים חומרים רבים בעלי השפעות ביולוגיות. לתאי הפיטום יש יכולת לשחררן בבת אחת לתוך רקמה פגועה כדי לרפאה.

אולם יש מקרים, די נדירים, שבהם תאי הפיטום מתרבים, גדלים ומצטברים ברקמות שונות בגוף מעבר לנורמה. תופעה זו, של "שגשוג יתר" של תאי הפיטום, גורמת לנזק ברקמות. לשגשוג תאי הפיטום יש כמה דרגות המבטאות את חומרת המחלה. יש שלב של מסטוציטוזיס אינדולנטי, כלומר, שקטה או עצלנית, שאינה מחייבת בהכרח טיפול המטולוגי. חולים בשלב זה סובלים בעיקר מתופעות אלרגיות כמו פריחות, רגישות למזונות מסוימים, שלשולים, כאבי בטן וכאבי עצמות. המחלה אינה פוגעת בתוחלת החיים אלא באיכותם ובמקרים רבים היא אינה מאובחנת. האבחון בשלב זה של המחלה מבוסס על ביופסיה, רמות טריפטז גבוהות שמופרש מהתאים והימצאות מוטציה ב C-KIT 816V. הטיפול במחלה מבוצע באופן שמרני באמצעות אנטי היסטמינים וסטרואידים.

בצורתה החמורה יותר נקראת מחלת תאי הפיטום מסטוציטוזיס אגרסיבית. היא יכולה להיות תופעה קלינית ראשונית או כזו שנלווית למחלות המטולוגיות אחרות. בשלבים המתקדמים שלה היא עלולה לגרום לפגיעה באיברים פנימיים, ירידה בספירת הדם, פגיעה בתפקודי הכבד וה**טחול** והגדלתם, ונגעים ליטיים, בעצמות. החולים יסבלו מחולשה,

נטייה לזיהומים ודימומים, צבירת נוזלים בגוף, שלשולים, הקאות, ירידה במשקל והידללות רקמת העצם.

תקווה חדשה לחולי מסטוציטוזיס מערכתית

עד לפני מספר שנים הטיפולים בשלב האגרסיבי הראשוני של המחלה בוצעו באמצעות תרופות כמו "אינטרפרון אלפא" ו"כלורפברין", שיעילותם הייתה בשיעור של 20-40 אחוז בלבד. בשלבים האגרסיביים יותר של המחלה שנלוו למחלות דם אחרות, בוצע טיפול בכימותרפיה ולעתים בהשתלות מח עצם. מוטציה ב-c-kit D816V מצויה ב%90 מחולי המאסטוציטוזיס המערכתית וגורמת לאקטיבציה לא מבוקרת של רצפטור טירוזין קינז. מציאת המוטציה הביאה להתקדמות באבחון המחלה ופיתוח תרופות. בשנתיים האחרונות הוכנס לסל הבריאות הישראלי טיפול בתרופה בשם "ריידפט"® RYDAPT (מידוסטאורין® MIDOSTAURIN), שנמנית על מעכבי קינאזות טירוזין, המשפרות משמעותית את הטיפול בחולים בסוגים שונים של סרטן. תרופה זו הוכחה כיעילה ביותר בטיפול בחולי מסטוציטוזיס מערכתית אגרסיבית. יעילות התרופה הוכחה במחקר כלל עולמי פרוספקטיבי. שיעור התגובה לתרופה היה 60%

בקרב כלל החולים במסטוציטוזיס. השרידות החציונית של המטופלים בתרופה הייתה 29 חודשים עבור כלל החולים, כאשר לגבי החולים עם מאסטוציטוזיס ראשונית לא ניתן היה לקבוע עדיין את השרידות החציונית בגלל הירידה בתמותה בקרבם.

יש להזהיר כי הטיפול ב"ריידפט" עלול לגרום לתופעות לוואי, בעיקר בתחילת הטיפול, כמו בחילות, הקאות ושינויים בבדיקות הדם. שלב ראשוני של עבודת מחקר בינלאומית שבוצעה לאחרונה הדגימה יעילות יתר של תרופה בשם "אזופרטיניב" (285-BLU), אולם תרופה זו טרם נכללת בסל הבריאות הישראלי.

מחקרים נוספים שנערכו בשנים האחרונות מראים שהתחזית הרפואית לגבי התפתחות המחלה וסיכויי החלמתם של חולי מסטוציטוזיס מערכתית נקבעים לפי חומרת המחלה, גיל החולה, התפתחות האנמיה בגופו ובעיקר יש משקל רב להימצאות מוטציות המטולוגיות נוספות בגופו. על-פי מחקרים אלה פותחו מודלים שבעזרתם ניתן לקבוע את קצב התפתחות המחלה, ולסייע בהכוונה של טיפול פרטני יעיל יותר בחולה.

טיפול תומך

טיפולים משלימים

הם טיפולים שאינם נחשבים טיפול רפואי סטנדרטי. אנשים רבים מוצאים שטיפולים אלו מסייעים להם בהתמודדות עם הטיפול וההתאוששות מן המחלה. ישנם סוגים רבים של טיפולים משלימים. הללו כוללים, יוגה, פעילות גופנית, מדיטציה, תפילה, דיקור ורגיעה.

טיפולים משלימים צריכים 'להשלים' או לסייע לטיפול הרפואי המומלץ ל-MPN. אין להשתמש בהן במקום או כתחליף לטיפול רפואי. חשוב להבין כי אף טיפול משלים או אלטרנטיבי לבד לא הוכח כיעיל נגד, מחלות מילופרוליפרטיביות ותרופות משלימות אינן צריכות לעבור את אותן בדיקות קפדניות שעוברות תרופות מרשם על מנת להוכיח את יעילותן בטיפול במחלה או בתסמינים. חלק מן הטיפולים המשלימים פוגעים באופן שבו הגוף מתמודד עם תרופות כימותרפיות, ועלולות להפוך אותן פחות יעילות או יותר רעילות. עדכן בבקשה את הרופא אם הנך לוקח תרופות משלימות – לרבות צמחי מרפא, דיאטות מיוחדות ותוספי תזונה.

לויקמיה

מיאלומונוציטית כרונית (CMML)

זוהי מחלה בה יש יותר מדי מונוציטים (סוג של תאים לבנים) בדם ובמח העצם. ל-CMML יש גם תכונות של מיאלודיספלזיה, הפרעה נוספת של תאי גזע של הדם המאופיינת על ידי התבררות לא תקינה של תאי הדם. ארגון הבריאות העולמי (WHO) מסווג מצב בריאותי זה כהפרעת מעבר בין MDS/MPN. מאפיינים קליניים כוללים: ירידה במשקל, הזעות לילה, חום, זיהומים, נטייה לדמם. כבד וטחול עשויים להיות מוגדלים. הידרוקסיאוריה ווידאזה הינם טיפולים אפשריים. חלק מהחולים עשויים לעבור השתלת מח עצם מתורם.



איננו לבד. במסע ה-MPN קיימת תמיכה אמיתית, ויש דרכים רבות ליצור קשר עם אחרים, באמצעות פגישות קבוצות תמיכה, תמיכה בטלפון, תוכנית המנטורים "מעגלים", חומר כתוב או פורומים באינטרנט.

תזונה

תזונה בריאה, מגוונת ומזינה חשובה ומסייעת לגוף להתמודד עם המחלה והטיפול. שוחח עם הרופא או האחות לגבי כל שאלה הנוגעת לתזונתך, או במקרה שהנך שוקל לבצע שינוי קיצוני בהרגלי האכילה שלך. ייתכן שכדאי לפגוש תזונאי או דיאטן היכולים לייעץ לך לגבי תכנון תזונה מאוזנת ומזינה. אם הנך שוקל שימוש בצמחי מרפא או ויטמינים, חשוב לדון בכך תחילה עם הרופא המטפל. חלק מן החומרים הללו

עלולים לפגום ביעילות הכימותרפיה שהנך מקבל.

קבלת החלטות טיפול

אנשים רבים חשים המומים כאשר הם מאובחנים עם MPN. בנוסף על כך, ההמתנה לתוצאות הבדיקות ולאחר מכן הצורך לקבל החלטות לגבי התחלת הטיפול המומלץ, עלולים לגרום למתח רב. ישנם אנשים שאינם מרגישים כי בידיהם מספיק מידע לצורך קבלת החלטות כאלו, בעוד שאחרים המומים מכמות המידע הניתן להם, או שהם חשים שמאיצים בהם לקבל החלטות. חשוב שהחולה ירגיש שיש בידי די מידע לגבי המחלה וכל אפשרויות הטיפול הזמינות, על מנת

הסכמה מדעת

נתינת הסכמה מדעת משמעה שהנך מסכים ומקבל עליך את הסיכונים והיתרונות של הפרוצדורה או הטיפול המוצע. משמעה, כי יש בידך די מידע. ההסכמה מדעת דרושה גם אם אתה מסכים לקחת חלק בניסוי קליני, או בעת איסוף מידע לגביך או לגבי היבט מסוים בטיפול בך (איסוף נתונים). בכל ספק או שאלה לגבי פרוצדורה מוצעת כלשהי או טיפול, אל תהסס לשוב ולדבר על כך עם הרופא. גם טרם מסירת ההסכמה מדעת, תוכל לבקש חוות דעת נוספת אם אתה חש עדיין חוסר ביטחון לקבל החלטה כזו.

מידע ותמיכה

בני אדם מתמודדים עם אבחון MPN בדרכים שונות ואין תגובה סטנדרטית נכונה או לא נכונה. אצל חלק מן האנשים האבחון יכול לעורר כל מיני תגובות אמוציונליות, החל בהכחשה וכלה בהתמוטטות. די שכיח להרגיש כעס, חוסר אונים ובלבול. מובן שאנשים חוששים לחייהם או לחיי יקירם. מצד שני, אנשים שאינם נזקקים בשלב זה לטיפול עשויים לתהות אם הם חולים בכלל.

כדאי לזכור שמידע יכול לעתים לעזור להרחיק את החשש מפני הבלתי נודע.

שיוכל לקבל בעצמו החלטה לגבי סוג הטיפול הרצוי לו.

לעתים קשה לזכור את כל מה שהרופא אמר. כדאי לחולה להביא עמו בן משפחה או חבר שיכול לכתוב תשובות לשאלותיו, לעודד אותו לשאול שאלות אחרות, או פשוט להיות שם לצורך תמיכה.

טרם הפגישה עם הרופא מומלץ להכין רשימת שאלות שברצונך לשאול. כדאי להחזיק מחברת או דף ועט במקום זמין כיוון ששאלות רבות עולות בשעות הבוקר המוקדמות.



**מפגש עם אחרים העוברים
דברים כאלה עוזר להפוך את זה
לחוויה משותפת יותר ולא רק
מאבק אינדיבידואלי.**

מוטב לחולים ולבני משפחתם לשוחח ישירות עם הרופא לגבי כל שאלה המטרידה אותם בעניין המחלה או הטיפול. ניתן להיעזר גם בשיחה עם אנשי מקצוע אחרים בתחום הבריאות, לרבות עובדים סוציאליים או אחיות שקיבלו הדרכה ספציפית לטיפול באנשים עם מחלות המטולוגיות. יש אנשים המוצאים תועלת בשיחה עם חולים אחרים ובני משפחתם המבינים את מורכבות הרגשות ואת סוג הסוגיות העולות אצל אנשים החיים עם מחלה. לעמותת חלי"ל האור ישנה קבוצת פייסבוק סגורה של חולי MPN אליה תוכלו להצטרף דרך דף הפייסבוק של העמותה. לפרטים נוספים ניתן ליצור קשר עם עמותת חלי"ל האור. פרטי הקשר של העמותה מופיעים על גב החוברת.

אם הנך סובל ממצב פסיכולוגי או פסיכיאטרי דווח בבקשה על כך לרופא המטפל ואל תהסס לבקש סיוע נוסף מאיש מקצוע בתחום בריאות הנפש.

אנשים רבים מודאגים מן ההשפעה החברתית של האבחון והטיפול על משפחותיהם. השגרה הרגילה של משפחות מופרעת לעתים קרובות וחברים אחרים במשפחה עלולים פתאום להצטרך למלא תפקידים שאינם מוכרים להם, כגון בישול, ניקיון, דאגה לענייני בנק וטיפול בילדים.

כתובות אינטרנט שימושיות

חלי"ל האור

WWW.HALIL.ORG.IL

האגודה לזכויות החולה

WWW.PATIENTS-RIGHTS.ORG

כל זכות

WWW.KOLZCHUT.ORG.IL

LEUKEMIA & LYMPHOMA SOCIETY OF AMERICA

WWW.LLS.ORG

LEUKAEMIA FOUNDATION

WWW.LEUKAEMIA.ORG.AU

MPN RESEARCH FOUNDATION (USA)

WWW.MPNRESEARCHFOUNDATION.ORG

MPN EDUCATION FOUNDATION

WWW.MPNINFO.ORG

מונחון

לוקמיות חריפות

ACUTE LEUKAEMIAS

צורות של מחלת סרטן הדם ומח העצם המחמירות במהירות, בדרך כלל מנקודת פתיחה פתאומית, ומתאפיינות על ידי גדילה בלתי מבוקרת של **תאי דם** שאינם מגיעים לבגרות המצטברים במח העצם ופורצים החוצה למחזור הדם.

לוקמיה מיאלואידית חריפה (אקוטית) ACUTE MYELOID LEUKAEMIA (AML)

סרטן דם ומח העצם המחמיר במהירות. AML פוגעת בהתפתחות תאי הדם בקו הייצור של תאים מיאלואידים, בדרך כלל **תאי דם** לבנים. היא שכיחה יותר אצל מבוגרים מאשר אצל ילדים.

השתלת תאי גזע מתורם חיצוני

ALLOGENEIC STEM CELL

TRANSPLANT השתלה של **תאי גזע** של דם מאדם אחד לאדם אחר. התורם הוא בדרך כלל אח או אחות או תורם מתנדב שאינו קשור משפחתית.

אלופציה

ALOPECIA

איבוד שיער. זוהי תופעת לוואי (בדרך כלל זמנית) של חלק מסוגי הכימותרפיה וה**רדיותרפיה**.

אנמיה

ANAEMIA

ירידה בהמוגלובין בדם. המוגלובין במצב נורמלי נושא חמצן לכל רקמות הגוף. **אנמיה** גורמת לעייפות, חיוורון ולעיתים גם לקוצר נשימה.

אנטיביוטיקה

ANTIBIOTIC

תרופה המשמשת למניעה ולטיפול בזיהומים בקטריאליים.

נוגדנים

ANTIBODIES

חומרים המיוצרים באופן טבעי בדם על ידי תאי הדם הלבנים, הנקראים לימפוציטים מסוג B או תאי B. נוגדנים תוקפים אנטיגנים גופים זרים כגון חיידקים, וירוסים וחלק מהתאים הסרטניים וגורמים להשמדתם.

נגד הקאות

ANTIEMETIC

תרופה המונעת או מצמצמת בחילות והקאות.

נגד פטריות

ANTI-FUNGAL

תרופה המשמשת למניעה וטיפול בזיהומי פטריות.

אנטיגן

ANTIGEN

חומר, בדרך כלל על פני גוף זר כגון וירוס או חיידק המעורר את תאי המערכת החיסונית של הגוף להגיב כנגדו על ידי יצירה של **נוגדנים**.

אנטיהיסטמין

ANTIHISTAMINE

תרופה המשמשת למנוע או לצמצם תגובות אלרגיות.

אנטי-ויראלי

ANTI-VIRAL

תרופה המשמשת למניעה או לטיפול בזיהומים ויראליים.

תאים עובריים

BLAST CELLS

תאי דם שלא הגיעו לבגרות הנמצאים בדרך כלל ב**מח העצם**. תאים עובריים מהווים במצב נורמלי עד 5% של כל תאי **מח העצם**. תאים אלה מתחלקים וממלאים את מקומם של כל תאי הדם הרגילים ב**מח העצם** ובמחזור הדם. **לוקמיה חריפה** מאופיינת על ידי הצטברות של תאים עובריים אנורמליים אשר משתלטים על **מח העצם** ונשפכים לתוך מחזור הדם.

תאי דם

BLOOD CELLS

קיימים שלושה סוגי תאים עיקריים. **תאי דם** אדומים נושאים חמצן, **תאי דם** לבנים נלחמים בזיהומים, וטסיות מסייעות למנוע דימום. מספרים נורמליים של תאים מכל סוג חייבים להישמר כדי שהגוף יהיה בריא.

ספירת דם

BLOOD COUNT

נקראת גם ספירת דם מלאה (FBC). בדיקת דם שגרתית המודדת את המספר ואת סוג התאים במחזור הדם.

תאי גזע של מערכת הדם

BLOOD STEM CELLS

תאים פרימיטיביים יוצרי דם אשר נמצאים במצב נורמלי ב**מח העצם**. הם מתחלקים, מתבגרים והופכים להיות כל סוגי תאי הדם השונים (תאים אדומים, **תאים לבנים** וטסיות), כולל התאים של המערכת החיסונית שלנו.

תא-B

B-CELL

סוג של תא לבן המעורב באופן נורמלי בייצור נוגדנים למאבק בזיהומים.

מח העצם

BONE MARROW

הרקמה המצויה במרכז של רבות מבין העצמות השטוחות או הגדולות בגוף. מח עצם פעיל או אדום מכיל **תאי**

סרטן

CANCER

מחלה ממאירה המאופיינת על ידי גדילה בלתי מבוקרת, חלוקה, הצטברות ופלישה לרקמות אחרות של תאים אנורמליים מהמקום המקורי שבו הסרטן התחיל. תאים סרטניים יכולים לגדול ולהתרבות עד אשר בסופו של דבר הם יוצרים גוש או נפיחות. זוהי מסה של תאים סרטניים הידועה בשם גידול. לא כל הגידולים נגרמים על ידי סרטן ובמקרה כזה הם נקראים גידולים בלתי ממאירים או שפירים.

צינורית

CANNULA

צינור פלסטיק אשר יכול להיות מוחדר לתוך וריד כדי לאפשר לנוזל לחדור למחזור הדם.

צנתר ורידי מרכזי

CENTRAL VENOUS CATHETER (CVC)

ידוע גם בשם התקן גישה ורידי מרכזי (CVC). צינור קווי המועבר דרך הורידים הרחבים של הצוואר, החזה או המפשעה לתוך מחזור הדם המרכזי. יכול לשמש לנטילת דגימות של דם, החדרה תוך ורידית של נוזלים, דם, כימותרפיה ותרופות אחרות ללא צורך בשימוש חוזר במחטים.

גזע מהם עשויים כל תאי הדם ואצל מבוגרים הוא נמצא בעיקר בעצמות המרכיבות את השלד הצירי – האגן, הצלעות, עמוד השדרה, הגולגולת ועצם החזה. העצמות האחרות מכילות מח לא פעיל או (צהוב) שומני, אשר כפי ששמו מעיד עליו מורכב בעיקר מתאי שומן.

ניקור של מח עצם

BONE MARROW ASPIRATE

הליך הכולל הסרה של דגימה קטנה של נוזל מ**מח העצם** לבדיקה במעבדה. הנוזל נשאב בהרדמה מקומית או כללית, בדרך כלל מהצד האחורי של האגן או לפעמים מעצם החזה.

ביופסיה של מח העצם

BONE MARROW BIOPSY

הליך הכולל הסרה של ליבה זעירה מ**מח העצם** לבדיקה במעבדה. הביופסיה נעשית בהרדמה מקומית או כללית מהצד האחורי של האגן. היא בדרך כלל מתבצעת באותה העת כמו ניקור **מח העצם**.

השתלת מח עצם

BONE MARROW TRANSPLANT

השתלת תאי גזע.

כימותרפיה

CHEMOTHERAPY

תרופות בודדות או צירופי תרופות שעשויים להינתן כדי להרוג ולמנוע גדילה וחלוקה של תאים סרטניים. אף כי היא מכוונת כנגד תאים סרטניים, הכימותרפיה יכולה לפגוע בתאים נורמליים המתחלקים במהירות וכתוצאה מכך לגרום לחלק מתופעות הלוואי השכיחות, כולל איבוד שיער ופצעים בפה. בחילות והקאות שכיחות גם כן, אולם כיום ניתנות לרוב למניעה בעזרת תרופות מודרניות נגד בחילות. רוב תופעות הלוואי הן זמניות והפיכות.

כרומוזומים

CHROMOSOMES

הכרומוזומים עשויים מסלילי DNA (חומצה דאוקסיריבונוקלאית). ה-DNA נושא את כל המידע הגנטי הנדרש לגוף בסדרות הנקראות גנים. קיימים קרוב ל-40,000 גנים ב-23 כרומוזומים שונים. הכרומוזומים מוכלים בתוך גרעין התא.

לוקמיות כרוניות

CHRONIC LEUKAEMIAS

קבוצת מחלות סרטן הפוגעות בדם וב**מח העצם**. לוקמיות כרוניות מתפתחות בדרך כלל בהדרגה ומחמירות באיטיות, במיוחד בשלבי המחלה המוקדמים. הלוקמיה נקראת כרונית כיוון שהתאים הסרטניים שלה בוגרים יותר מאלו שמופיעים ב**לוקמיה**

חרפה. לוקמיות כרוניות מאובחנות לעתים במקרה, במהלך בדיקת דם שגרתית.

לוקמיה מיאלואידית כרונית

CHRONIC MYELOID LEUKAEMIA, CML

סוג של לוקמיה שבתחילה מופיעה כמחלה המתפתחת לאט (עצלה) שבה **מח העצם** מייצר יותר מדי **תאים לבנים**. עם הזמן, לעתים רחוקות, CML הופכת להיות **לוקמיה חריפה**, סוג מחלה אגרסיבי שבה **מח העצם** מייצר מספר גדול של גרנולוציטים אנורמליים שאינם מגיעים לבגרות הידועים בשם תאים עובריים (BLAST CELLS). CML גם נקראת לוקמיה מיאלוגנית כרונית או לוקמיה גרנולוציטית כרונית (CGCL).

שיבוט

CLONE

אוכלוסייה של תאים זהים גנטית שמקורם בתא אב יחיד.

גורמי קרישה

CLOTTING FACTORS

קבוצה של חומרים טבעיים בדם (פקטורים I עד VIII) אשר לאחר שפעולם פועלים זה על זה כדי לסייע בקרישת הדם ומניעת דימום.

למחלה. המידע מסייע באבחנה ובבחירת הטיפול המתאים ביותר.

ציטוקינים

CYTOKINES

ראה **גורמי גדילה**.

ציטופניה

CYTOPENIA

ירידה במספר תאי הדם במחזור הדם.

התקדמות המחלה

DISEASE PROGRESSION

פירושו שהמחלה מחמירה למרות הטיפול.

אקו-לב

ECHOCARDIOGRAM

סריקת **אולטרה-סאונד** מיוחדת של הלב.

אלקטרו-קרדיוגרם (אק"ג)

ELECTROCARDIOGRAM ECG

רישום הפעילות החשמלית של הלב.

תרומבוציטמיה ראשונית

ESSENTIAL THROMBOCYTHEMIA

מחלה הנגרמת על ידי גדילה אנורמלית של **מח העצם** (מחלה מיילופרוליפרטיבית). מאופיינת על ידי ייצור כמויות גדולות של תסיות. התסמינים כוללים דימום, קרישי דם והגדלה של **הטחול**.

קרישה

COAGULATION

קרישה של הדם. תהליך מורכב הכולל אינטראקציה של סדרת מרכיבים ביוכימיים ו**תאי דם** הנקראים תסיות.

טומוגרפיה (צירית) ממוחשבת

COMPUTERISED AXIAL(CT)

TOMOGRAPHY (CT SCAN OR CAT

SCAN

טכניקה מיוחדת של צילום רנטגן או הדמיה המייצרת סדרה של תמונות תלת ממדיות מפורטות של חתכי רוחב של הגוף.

קורטיקוסטרואידים (סטרואידים)

CORTICOSTEROIDS (STEROIDS)

קבוצה של הורמונים מעשה ידי אדם, כולל פרדניזון, פרדניזולון, מתילפרדניזולון ודקסאמטזון בהם נעשה שימוש בטיפול של חלק ממחלות סרטן הדם ו**מח העצם**. בנוסף לאפקט האנטי-סרטי שלהם, לקורטיקוסטרואידים יש גם אפקט אנטי-דלקתי ומדכא למערכת החיסונית (נוגד דחייה).

בדיקות ציטוגנטיות

CYTOGENETIC TESTS

חקירת המבנה הגנטי של התאים, במילים אחרות, המבנה ומספר הכרומוזומים הנוכחים. בדיקות ציטוגנטיות מבוצעות בדרך כלל על דגימות של הדם ו**מח העצם** כדי לזהות אנורמליות של הכרומוזומים הקשורה

מיילופיברוזיס אידיופתית (ראה מיילופיברוזיס ראשונית)

IDIOPATHIC MYELOFIBROSIS (SEE PRIMARY MYELOFIBROSIS)

סוג של מחלה מיילופרוליפרטיבית שבה רקמת מח עצם מוחלפת ברקמה סיבית אנורמלית ואינה מסוגלת לייצר מספר מספיק של **תאי דם**.

מערכת חיסונית

IMMUNE SYSTEM

מערכת ההגנה של הגוף מפני זיהומים ומחלות.

מדוכא חיסון

IMMUNOCOMPROMISED

כאשר המערכת החיסונית לקויה

אפיון המערכת החיסונית

IMMUNOPHENOTYPING

המשמשות לזיהוי מרקרים על פני התאים. מרקרים אלה מזהים את מקור התא.

דיכוי המערכת החיסונית

IMMUNOSUPPRESSION

שימוש בתרופות כדי להפחית את פעילות המערכת החיסונית.

לוקמיה

LEUKAEMIA

סרטן הדם ו**מח העצם** המאופיין על ידי יצירה נרחבת ובלתי מבוקרת של מספר גדול של **תאי דם** אנורמליים ו/או שאינם בוגרים. תאים אלה משתלטים על **מח העצם** וגורמים

גורמי גדילה

GROWTH FACTORS

משפחה מורכבת של חלבונים הנוצרים בגוף לבקרת הגדילה, החלוקה וההתבגרות של **תאי דם במח העצם**. חלק מהם זמינים כיום כתרופות כתוצאה מהנדסה גנטית ועשויים לשמש לגירוי יצירת **תאי דם** נורמליים לאחר טיפול כימותרפי או השתלת מח עצם או **תאי דם** היקפיים. לדוגמה G-CSF (גורם מעודד יצירת מושבות גרנולוציטים).

המוגלובין

HAEMOGLOBIN

פיגמנט המכיל ברזל בתאי הדם האדומים הנושא חמצן לכל רקמות הגוף.

המופואזיס

HAEMOPOIESIS

יצירה של **תאי דם**.

המטולוג

HAEMATOLOGIST

רופא המתמחה באבחנה וטיפול במחלות דם, מח עצם והמערכת החיסונית.

לימפואידים

LYMPHOID

מונח המשמש לתיאור מסלול התבגרות של **תאי דם במח העצם**. **תאי דם** לבנים (לימפוציטים מסוג B ולימפוציטים מסוג T) מופקים מקו תאי הגזע הלימפואידים.

השתלה מתורם מתנדב מתאים

שאינו קשור

MATCHED (VOLUNTEER) UNRELATED DONOR (MUD) TRANSPLANT

השתלה של **תאי גזע** מתורם חיצוני שבה התורם אינו קשור למטופל אך בעל סוג רקמה מתאימה. נקראת גם השתלת VUD (VOLUNTARY UNRELATED DONOR).

ממאירות

MALIGNANCY

מונח המתייחס לגידולים המאופיינים על ידי גדילה והתחלקות בלתי מבוקרת של תאים (ראה סרטן).

מוקוזיטיס

MUCOSITIS

דלקת של רירית הפה, הגרון או הושט.

מוטציה

MUTATION

שינוי בקוד ה-DNA של התא הנגרם לדוגמה על ידי חשיפה לכימיקלים מסוכנים או שגיאות העתקה במהלך חלוקת התא. אם מוטציות פוגעות בתפקוד הרגיל של התא, זה יכול

לעתים קרובות לפילה בספירות הדם. אולם, במידה והם נשפכים למחזור הדם הם עשויים לגרום לעלייה ניכרת בספירת התאים הלבנים האנורמליים.

תאים עובריים

LEUKAEMIC BLASTS

תאי דם אנורמליים שאינם בוגרים המתחלקים באופן בלתי מבוקר, המצטברים **במח העצם** ומונעים ממנו לייצר **תאי דם** נורמליים. תאים אנורמליים אלה נשפכים גם למחזור הדם ויכולים להצטבר באיברים אחרים.

קשרי לימפה או בלוטות

LYMPH NODES OR GLANDS

מבנים הנמצאים ברחבי הגוף, למשל בצוואר, במפשעה, בית השחי, בחזה ובבטן, המכילים לימפוציטים בוגרים ושאינם בוגרים. קיימים מיליונים של **קשרי לימפה** קטנים מאד בכל איברי הגוף.

לימפוציטים

LYMPHOCYTES

תאים לבנים שעברו ספציאליזציה המסייעים בהגנת הגוף מפני מחלות וזיהומים. קיימים שני סוגים של לימפוציטים: לימפוציטים מסוג B ולימפוציטים מסוג T, הקרויים גם תאי-B ותאי-T.

או רקמות תמיכה, עשויות להיות מעורבות והטיפול ישתנה בהתאם לסוג ולחומרת המחלה. הקבוצה כוללת **לוקמיה מיאלואידית כרונית**, פוליציטמיה ורה, תרומבוציטמיה ראשונית ו**מיילופיברוזיס אידיופתית**.

גידול (או הפרעת שיבוט)

NEOPLASM OR CLONAL DISORDER

מחלה שבה מתקיימת גדילה אנורמלית של תאים שמקור כולם מתא יחיד שעבר מוטציה.

נוטרופניה

NEUTROPENIA

ירידה במספר **נויטרופילים** (סוג חשוב של **תאים לבנים**) במחזור הדם. נויטרופניה קשורה עם סיכון מוגדל לזיהום.

נויטרופילים

NEUTROPHILS

נויטרופילים הם הסוג השכיח ביותר של **תאים לבנים**. הם נחוצים כדי לנהל מאבק יעיל כנגד הזיהומים, בפרט נגד חיידקים ופטרייות.

פתולוג

PATHOLOGIST

רופא המתמחה באבחנה מעבדתית של מחלות וכיצד המחלה משפיעה על איברי הגוף.

להוביל להתפתחות מחלה כתוצאה מאבדן התפקוד הנורמלי או התפתחות תפקודים אנורמליים של אותו התא.

מיאלואיד

MYELOID

מונח המשמש לתאור מסלול התבגרות של **תאי דם במח העצם**. תאים אדומים, **תאים לבנים (נויטרופילים, אאוזינופילים, בזופילים ומנוציטים)** וטסיות נגזרים מקו תאי הגזע המיאלואידים.

הפרעות מיילודיספלסטיות

MYELODYSPLASTIC DISORDERS

ידועות גם בשם תסמונת מיילודיספלסטית (MDS). זוהי קבוצה של מחלות דם הפוגעות בייצור **תאי דם** נורמליים **במח העצם**. ב-MDS **מח העצם** מייצר פחות מדי תאים אדומים, **תאים לבנים** וטסיות ועודף של תאים עובריים (BLAST CELLS).

מיילופיברוזיס

MYELOFIBROSIS

הפרעה שבה **מח העצם** מוחלף על ידי רקמה סיבית ואינו מסוגל לייצר מספר מספיק של **תאי דם**.

מחלות מיילופורוליפרטיביות

MYELOPROLIFERATIVE NEOPLASMS

קבוצת הפרעות המאופיינות על ידי ייצור-יתר של **תאי דם במח העצם**. אחת או יותר מבין משפחות התאים – אדומים, לבנים, טסיות

רדיותרפיה (תרפיהבהקרנה)

RADIOTHERAPY

(THERAPY RADIATION)

שימוש בקרני רנטגן באנרגיה גבוהה כדי להרוג תאים סרטניים ולכווץ גידולים.

הישנות

RELAPSE

חזרה של המחלה המקורית.

מחלה עמידה או רפרקטורית

RESISTANT OR REFRACTORY DISEASE

מחלה שאינה מגיבה לטיפול.

הפוגה

REMISSION

כאשר אין סימני מחלה הניתנים לזיהוי בגוף. זה שונה מהחלמה כיוון שהישנות המחלה עלולה עדיין להתרחש.

טחול

SPLEEN

איבר הצובר לימפוציטים, פועל כמאגר של תאים אדומים למקרה חרום ומשמיד **תאי דם** בסוף מחזור החיים שלהם. ה**טחול** נמצא בצד השמאלי העליון של הבטן. בתנאים רגילים לא ניתן להרגיש אותו בבדיקה גופנית, אלא אם כן הוא מוגדל. הוא בדרך כלל מוגדל במחלות דם ומח עצם – ומוכר בשם יתר **טחוליות** (HYSPERSPLENISM) או **ספלנו מגליה**.

פטכיה

PETECHIAE

נקודות אדומות או סגולות שטוחות בגודל ראש סיכה על העור, במיוחד ברגליים. הן נגרמות מדימומים זעירים תת-עוריים, בדרך כלל כתוצאה מחסר חמור בטסיות.

צנתר ורידי פריפרי-מרכזי (קו PICC)

PICC LINE

צנתר ורידי מרכזי המוחדר היקפית

(ראה **צנתר ורידי מרכזי**). הוא

מוחדר באמצע אמת היד. קווי PICC משמשים לפעמים אנשים המטופלים בכימותרפיה.

טסיות דם

PLATELETS

שביריים דקים דמויי-דיסק הנעים בדם ומשחקים תפקיד חשוב בקרישת הדם.

פרוגנוזה

PROGNOSIS

הערכה לגבי המסלול הצפוי של המחלה.

ארגמנת

PURPURA

נקודות סגולות על העור, לעתים קרובות מלוות בדימום מהחניכיים. נגרמות על ידי חסר בטסיות ובגלל עור עדין.

ספלנו מגליה

SPLENOMEGALY

מונח לתאור **טחול** מוגדל.

STABLE DISEASE

כאשר המחלה יציבה היא אינה מחמירה ואינה משתפרת כתוצאה מהטיפול.

טיפול סטנדרטי

STANDARD THERAPY

הטיפול היעיל והבטוח ביותר הנמצא כיום בשימוש.

תאי גזע

STEM CELLS

תאי גזע הם תאי דם פרימיטיביים אשר מהם ניתן להפיק יותר מסוג אחד של תאים. קיימים הרבה סוגים שונים של תאי גזע בגוף. לתאי גזע של מח העצם (דם) יש את היכולת לגדול וליצור את כל תאי הדם השונים, כולל תאים אדומים, תאים לבנים וטסיות.

השתלת תאי גזע

STEM CELL TRANSPLANT

שם כללי להשתלות **תאי גזע** של מח עצם ודם היקפי. השימוש בטיפולים אלה נעשה כדי לתמוך בשימוש בכימותרפיה במינון גבוה ו/או **רדיותרפיה** בטיפול במגוון רחב של מחלות סרטן, כולל לוקמיה, לימפומה, מיאלומה ומחלות חמורות אחרות.

תרומבוציטופניה

THROMBOCYTOPENIA

ירידה במספר הטסיות במחזור הדם. תרומבוציטופניה קשורה להגדלת הסיכון לדימום וחבורות.

תא-T

T-CELL

סוג של תא לבן המעורב בבקרת התגובות של המערכת החיסונית.

אולטרה-סאונד

ULTRASOUND

הדמיה של האיברים הפנימיים בגוף באמצעות פענוח של גלי קול מוחזרים.

תאים לבנים

WHITE CELLS

תאי דם של המערכת החיסונית שעברו ספציאליזציה ומגנים על הגוף מפני זיהומים. קיימים חמישה סוגים עיקריים של **תאים לבנים**: **נויטרופילים**, אאוזינופילים, בזופילים, מונוציטים ולימפוציטים.



חברת מידע זו הופקה על ידי עמותת חלי"ל האור (הבית של חולי מחלות הדם בישראל), והינה חלק מסדרת חוברות בנושא לוקמיה, לימפומה, MPN ומחלות דם נלוות. עותקים מחוברת זו ניתן להשיג מעמותת חלי"ל האור על ידי יצירת קשר עמנו. עמותת חלי"ל האור הינה ארגון שלא למטרות רווח התלוי בתרומות ובתמיכת הקהילה. אנא תמכו בפועלנו.

פרטי חשבון בנק להעברת תרומות:
עמותת חלי"ל האור
בנק הפועלים (12),
סניף היצירה (459) חשבון 566660

ליצירת קשר

טל' 054-6060422
רחוב אהוד מנור 6, נתניה, 4265941

INFO@HALIL.ORG.IL
WWW.HALIL.ORG.IL

