

# סוד הגן הנעלם

כיצד השפיעה המהפכה הגנטית על תפיסת הסוד הרפואי ■ מהן השלכות השמירה על חסיון המידע הגנטי מפני המשפחה, מקום העבודה והביטוח הרפואי ■ ומי מגיע במיוחד לישראל כדי לבצע בדיקות גנטיות < רונית הראל

הגישוש בערפל באשר למשמעות הגנים מעורר בעיות נלוות, שאת חלקן צפו משתתפי הוועדות השונות - האתיות, המוסריות והחברתיות - שהוקמו לקראת פרסום מפת הגנום האנושי. נושא בעייתי כזה הוא האפשרות לשבט אדם; יותר אופנה תקשורתית מאשר עובדה מעשית, אבל עדיין סוגיה שמעוררת חלחלה וחשש בקרב ציבור גדול.

לא צריך ללכת רחוק עד לשיבוט אדם. הזמינות והנגישות של הבדיקות הגנטיות תורמות למצב שבו הידע הגנטי המצטבר על כל אדם רב מבעבר, והוא בעל משמעות רבה. הבדיקה הגנטית מאפשרת לאדם לדעת על הסיכון שלו לחלות במחלה

< המשך בעמוד הבא >

רויקט הגנום האנושי עורר תקוות נרגשות בעולם המדעי הרפואי. דומה היה שעם פענוח הגנום, נדע ונבין במלואו את ספר החיים של כל



אחד מאיתנו, נלמד ממה הוא מורכב ומה צופן לנו העתיד.

כחמש שנים אחרי חשיפת הטיוטה הראשונה של מפת הגנים האנושית, כבר ברור שהיתה זו תקווה נכזבת. המדע אולי יודע כיום איך נראים הגנים, אבל עדיין אינו מבין באופן מלא כיצד נראית פגיעה בהם, ומה הקשר בין הגן הפגוע לבין המחלה. גרוע מזה, בניגוד למה שניתן היה לצפות, אין קו ישיר וברור המוביל אל התרופה למחלה.

**כ**

פענוח הגנום  
האנושי יצר סודות  
רפואיים חדשים.  
קטע מרצף DNA

צילום: וי'ואל





מחומרים ביולוגיים", אומר פרופ' בורוכוביץ. "יש חשש ממחקר גנטי כזה, כי אם חלילה הידע הזה נופל לידיים עוינות, התוצאה יכולה להיות קטסטרופלית".

## מאגר למכירה

אם לרגע נדמה כי מדובר בזהירות יתר של החוקרים, הרי שסיפורה של חברת איידי ג'ין (IDGene) מדגים עד כמה הזהירות נדרשת. החברה הפרטית, שפעלה בירושלים מסוף שנות ה-90 ועד להתפרקותה בפברואר 2004, עסקה במחקר גנטי באוכלוסיות גדולות; מחקר שיש בצדו סיכונים מיוחדים, כמו אפיון וסטיגמטיזציה של קהלים גדולים. הנושא זכה לתהודה ציבורית בולטת ביותר ועורר, באופן טבעי, ויכוח נוקב בכל אותן סוגיות רגישות של חסיון מידע גנטי, סימון גנטי של עדה, מסחר במידע גנטי ומעמדו של הרופא מול החברה המסחרית החוקרת, מצד אחד, והחולה הבודד מנגד.

אלא שהחברה פשטה את הרגל ונמצאת כיום בכינוס נכסים. מאגר ה-DNA שברשותה נמצא כיום למכירה לכל דורש. פרופ' בורוכוביץ, חבר ועדת הלסינקי העליונה שאישרה לחברה לאסוף DNA, אומר היום כי "זה היה ליקוי קשה. ה-DNA נמצא עדיין במקרים", הוא מעדכן. "זה אומר שקיים בשטח בנק DNA גדול, שעלול

# סוד הגן הנעלם

## < המשך מעמוד קודם >

שאלות רבות וסבוכות. האם הזכות לפרטיות - צנעת הפרט - פוטרת את האדם מהחובה המוסרית לוווח לבני משפחתו, לבן/בת זוגו, למעסיק קיו ואפילו לחברת הביטוח שלו על המידע שהתגלה בבדיקה גנטית, ומה ההשלכות של חשיפה זו על חיינו? וברמה הרחבה יותר, התפתחות המחקר הגנטי מעלה שאלות על האופן שבו יש להשתמש בידע המתקבל ומעלה תהייה לגבי אפשרות השימוש לרעה בידע על ידי חשיפת המידע לצד שלישי, ולגבי השמירה על זכויות האדם באמצעות הדרישה לקבל הסכמה מדעת. הוגי פרויקט הגנום האנושי היו הראשונים לעסוק בהשלכות הכבדות הנובעות מהידע שמספקת מפת הגנים. הקבוצה שהתגבשה בארצות-הברית הביאה לחקיקתו של חוק מפורט במיוחד לחסיון המידע הגנטי. "בשונה מהפרויקט טים הגדולים של המאה ה-20 - החלל והאטום - דווקא בפרויקט הגנום האנושי ניסו ללבן אפר-יורית את הסוגיות הבעייתיות", אומר פרופ' בורוכוביץ. "בארצות-הברית ובמדינות המתועות שות שהיו שותפות לפרויקט ניסו לייצר מסגרות אתיות; ועשו עבודה טובה בסך הכל. הם לא הצליחו לכסות הכל, כי בעבר איש לא חלם על תאי גזע, למשל, אבל כן דיברו על סטיגמה של פרט, אוכלוסיה ומדינה".

פרופ' בורוכוביץ מדגים איך לחשש מיצירת סטיגמה יש השפעה ישירה על המחקר הגנטי. בשנות ה-70, הוא אומר, נעשה ניסיון לבצע בדיקת סקר לשחורים בארצות-הברית לגילוי אנמיה חרמשית. השחורים סירבו, מחשש שאם זו תתגלה בשיעור גדול יותר מאשר באוכלוסיה הכללית, תדבק בהם - כקהילה - הסטיגמה של המחלה.

"לחלופין, ומכיוון אחר לגמרי, הייתי שותף לדיון שבו עסקו בלוחמה ביולוגית וכימית וניסו לשאול אם דרך הגנטיקה אפשר לזהות קבוצות אוכלוסיה החשופות יותר או פחות לפגיעה

כלשהי. ידע כזה עשוי, למשל, להוביל אותו אל חברת הביטוח כשהוא מביטיח לעצמו כיסוי ביטוח חי למחלה המסוימת. מולו, ומול צנעת הפרט, ניצבים גופים חזקים כמו חברות הביטוח ומעסיקים, העלולים לנסות ולהטות את המידע הזה לכיוונם: חברות הביטוח - באמצעות העלאת הפרמיה הביטוחית; ומעסיקים - באמצעות דחיית העובד הפוטנציאלי והעדפת עובד אחר, שאינו עלול לחלות במחלה שתגזול ימי עבודה פרודוקטיביים ושיאלץ אותה לשלם לו פיצויים נדיבים.

## פשוט ומורכב

בדיקת ה-DNA שונה מכל בדיקה אחרת. היא יכולה לנבא בריאות או חולי, מבלי שניתן יהיה לשנות זאת כמו במקרה של בדיקה המגלה רמת סוכר גבוהה או רמת המוגלובין נמוכה. אבל הדי-כוטומיות הזו אינה משנה את העובדה, שהגנום האנושי מורכב הרבה יותר מכפי שחשבנו. גם אם השונות בין בני האדם עומדת על 0.1% בלבד מסך המטען הגנטי, הרי שעשירית האחוז הזו מותירה את המדע באפלה בתחומים רבים הנוגעים לגנום האנושי.

פרופ' צבי בורוכוביץ הוא מנהל מכון שמעון וינטר לגנטיקה של האדם במרכז הרפואי בני-ציון בחיפה וחבר בוועדת הלסינקי הלאומית למחקר בבני אדם. לדבריו, "המחשבה שמישהו יכול לקחת DNA ולשחק איתו בחצר האחורית כשהוא משבט אדם, למשל, נשמעת כמדע בדיוני. החוק ניסה ללבן נקודה זו, בסך הכל בהצלחה. לטעמי, העיסוק בעניין דמוני למדי, כי כשלא יודעים הרבה - זה יותר מפחיד. כרגע, נראה שהחשש הזה אינו מציאות".

בכל זאת, מורכבות נושא המידע הגנטי מעלה

## פרופ' צבי בורוכוביץ

"הייתי שותף לדיון שבו עסקו בלוחמה ביולוגית וכימית וניסו לשאול אם דרך הגנטיקה אפשר לזהות אוכלוסיות החשופות יותר לפגיעה. אם חלילה הידע הזה נופל לידיים עוינות, התוצאה יכולה להיות קטסטרופלית"



## בדיקת DNA. למי שייך המידע הגנטי (צילום אילוסטרציה)

כבוד האדם ופרטיותו ייפגעו. המחקר והבדיקה הגנטית למעשה חודרים לפרטיות האדם, ולכן יש לעשות הכל כדי לשמור על מידע זה לבל יגיע לידיים זרות".

הוועדה סברה, שכדי לשמור מפני פגיעה בחוק יסוד כבוד האדם ומפני זילות האדם יש לשמור על מסגרות, אשר תפקידן יהיה בין השאר לדרוש הסכמה מדעת, לשמור על פרטיות האדם ולבצע את המחקר והבדיקה בתנאים אשר יאפשרו רו שמירה על כבוד האדם. על כן יש לוודא, כי גם בתחום המחקר הגנטי ימולאו כל הדרישות לקבלת הסכמה מדעת. כלומר, על עורך הבדיקה הגנטית להסביר למטופל את האפשרות לעריכת הבדיקה, את התוצאות וההשלכות האפשריות, ויש לכלול בהסבר למטופל את כל הבעיות העלולות להתעורר בעת הבדיקה ולאחריה. הסכמה מדעת, קבעה עוד הוועדה, תינתן גם לאופן שמירת המידע: כמידע בלתי מזוהה או כמידע מקודד הניתן לזיהוי.

## רק בכתב

על ההשלכות המוסריות, האתיות והחברתיות של המידע הגנטי נועד לענות חוק שאושר בדצמבר 2000 – חוק המידע הגנטי, שעל חקיקתו עמל ח"כ מאיר שטרית. בהגדרתו, נועד החוק להסדיר עריכת בדיקות גנטיות ומתן ייעוץ גנטי, ולהגן על זכות הנבדק לפרטיות לגבי המידע הגנטי המזוהה. זאת, בלי לפגוע באיכות הטיפול הרפואי, במחקר הרפואי והגנטי, בקידום הרפואה ובהגנה על שלום הציבור.

כשהנושא הגיע לישראל, סברו רשויות הבריאות כי אין צורך בחוק מפורט וארוך, מכיוון שבארץ פועלים שני חוקים מרכזיים – חוק זכויות החולה וחוק הגנת הפרטיות. במשך כשלוש שנים נעשתה עבודת בדיקה מקיפה של החוק בוועדת המדע של הכנסת, והחוק הותאם למתכונת הישראלית.

עו"ד גלי בן-אור, ממונה במחלקת ייעוץ וחקיקה

< המשך בעמוד הבא >



## עו"ד גלי בן-אור

"חברות הביטוח העלו טענה שהנבדקים עצמם יכולים לעשות בדיקה גנטית, להבין שיש להם בעיה ולבטח עצמם מכני המחלה הפוטנציאלית. כך נוצר מצב שלמבוטח יש מידע עודף על חברות הביטוח"

הנוגעות הן לרופאים החוקרים והן לחברות מסחריות העוסקות במחקר גנטי באוכלוסיות גדולות. בנייר העמדה שפרסמה הוועדה בינואר 2003 נכתב: "אנו ערים לעובדה כי לגבי כל החברות המסחריות אלו הן המלצות בלבד, אך קבלתן תקל מאוד על שיתוף הפעולה עם הקהילה הרפואית ותקדם בסופו של דבר את המחקר הגנטי".

הוועדה טענה, כי כאשר עוסקים במידע כה רגיש ואישי, יש לוודא כי יישמר בסוד בין הנבדק לבין הצוות העוסק במידע: "חוק יסוד: כבוד האדם וחירותו מעגן את זכות האדם לשמירה על גופו וכבודו. בנוסף, כל אדם זכאי לפרטיות ולצנעת חייו. הבדיקה הגנטית עלולה ליצור מצב שבו

להוות בעיה אם ייפול לידיים הלא נכונות". האישורים לאיסוף DNA, מודה פרופ' בורוכוביץ, ניתנו לחברה "באופן גורף יחסית, ורק אחר כך צומצמו". בכל זאת, הוא מרגיע, מדובר ב-DNA לא מזוהה, כך שהסכנה שייחשפו סודותיהם הם הרפואיים הכמוסים ביותר של אלפי חולים קטנה למדי.

הפעילות מעוררת המחלוקת של חברת IDGene היתה הרקע ליוזמת הר"י בשנת 2002 להקים ועדה לנושא המחקר הגנטי, בראשותו של פרופ' אבינעם רכס, יו"ר הלשכה לאתיקה בהסתדרות הרפואית. הוועדה ריכזה מומחים בין תחומיים לגיבוש המלצות בתחום, ש"לא ניתן היה למצוא לו תשובה קיימת בחקיקה ו/או בקו"דים האתיים המקובלים", כהגדרתה.

חברי הוועדה טענו, כי ראוי להתייחס לסודיות המידע הגנטי באופן מיוחד, מעבר לסודיות הרגילה הנדרשת בכל מקרה רפואי. בנייר עמדה שהכי נוסף בשנת 2002 עבור ההסתדרות הרפואית נכתב, כי גם כאשר מדובר במחקר גנטי שנועד למטרות רפואיות, יש לרכז מעבדות ספציפיות מורשות לנושא המחקר הגנטי; ובכל מקרה – יש לבצע מעקב אחרי איסוף החומר, ריכוזו ודרך בדיקתו, ולשקול דרישת חיסיון מוחלט לנושא רגיש זה.

הוועדה יועדה, בראש ובראשונה, לקבוע כללי התנהגות אתית לרופאים המשתתפים במחקר גנטי. הדו"ח שהפיקה הוועדה מכיל המלצות

# סוד הגן הנעלם

## התנגשות ערכים

שאלה מרכזית נוספת באשר לסודיות המידע הגנטי היא: למי הוא שייך? האם הידע הזה הוא נחלת הפרט, ועל כן יוכל גם שלא למסור אותו לבני משפחתו או לכל גורם שלישי אחר, וכך להגן על עצמו מכל שימוש לרעה שעלול להיעשות במידע זה?

כאמור, נדרשת הסכמת הנבדק כדי לגלות לקרוביו את המידע הגנטי. סודיות זו מפני קרובי המשפחה מעמידה את המטפל במצב בעייתי. מצד אחד, יש בידו מידע העשוי להשפיע גם על הקרובים, לפעמים אפילו מידע קריטי לשלומם ולבריאותם. מצד שני – ניצבות צנעתו של הפרט וזכותו לפרטיות.

פרופ' אברהם שטיינברג, מנהל היחידה לאתיקה רפואית ונוירולוג ילדים בכיר בבית החולים שערי צדק בירושלים, מודע לדילמה של המטפל. "יש ארבעה עקרונות המנחים את עולם המוסר הרפואי היום", הוא אומר, "עקרונות האוטונומיה, אי-גרימת נזק, הטבה לזולת וחלוקה צודקת של משאבים.

"במקרה שבו יש לאדם מידע על עצמו שהוא רלוונטי גם לזולתו – יכולה להיווצר התנגשות בין ערך האוטונומיה לערך המוסרי של מניעת נזק מהזולת והטבה עמו. אם האדם מסכים להעביר את המידע הזה למשפחתו, ברור שאין דילמה; זו נוצרת כאשר הוא מסרב, ועל המטפל להחליט איזה ערך מוסרי גובר.

"במשפט העברי, על פי ההלכה, ההטבה לזולת גוברת על עקרון האוטונומיה. חובתו של האדם עצמו, ולא רק של המטפל, להיטיב עם הזולת ולהעביר את המידע לקרוביו".

מצד שני, אומר פרופ' שטיינברג, בחינת הדילמה על פי כללים אתיים אוניברסליים מורכבת מעט יותר. "תלוי את מי שואלים", הוא מחייך. "בארצות-הברית חלה התפתחות דרמטית של כיבוד האוטונומיה מעל כל ערך אחר. אם היית שואלת אתיקאים מובילים בארצות-הברית לפני 10-20 שנה, היו אומרים לך שאם האדם מסרב, אין חובה להעביר את המידע הלאה. החובה המוסרית של להיטיב עם הזולת נחותה על פי גישה זו מחובת כיבוד האוטונומיה של הפרט. עם זאת, אני מאמין שעם השנים הגישה הזו מעט רוככה".

יש גם דרך ביניים, סבור פרופ' שטיינברג: "חובה לכבד את עקרון האוטונומיה בכל מקרה, במובן שצריך ליידיע את בעל הבעיה הגנטית שהמידע חשוב גם לבני משפחתו, ושרצוי לספר להם. אם הוא מתנגד, עדיין יש חובה מוסרית לנסות ולשכנע אותו. אני סבור שמרבית האתיקאים לא מדיגישים מספיק את הנקודה הזו. הם מסתכלים על הדילמה הזו כשחור ולבן. מנסיוני, לפחות, בנושאים רבים של החלטות אתיות של הפרט – אפשר לדבר על לבו של

טנציאלית", היא אומרת. "כך נוצר מצב שלמבר-טח יש מידע עודף על חברות הביטוח. בחוק נקבע סעיף, המאפשר לשר הבריאות לקבוע תקנות לגבי מחלות מסוימות או לגבי מחלות בתקרת ביטוח גבוהה מבחינה כספית. אבל עד כה לא הותקנו תקנות כאלו, כך שהאיסור הגורף הוא זה שקיים היום".

על משמעות האיסור הגורף אפשר לעמוד כמשוויים את החוק בישראל לזה שבארצות-הברית. שם, שלא כמו בארץ, רשאיות החברות לביטוח בריאות לדרוש מהמטופל תוצאות בדיקה גנטית. אם הבדיקה מעלה כי הוא נמצא נשא של מוטציה סרטינית, למשל, תסרב החברה לחדש את חוזה הביטוח עמו ואף תנסה לסיים את ההתקשרות ביניהם לפני מועד תום התקופה.

כתוצאה מכך, דווח לפני כמה שנים בעיתונות על "ענף תיירות" חדש של בדיקות גנטיות לגילוי מוטציות סרטיניות תורשתיות ("הארץ" 24.4.98): יהודים מחו"ל, בעיקר מארצות-הברית, מבקשים לעבור את הבדיקות בישראל, בעיקר כדי להימנע מהעברת מידע על תוצאותיהן לחברות ביטוח הבריאות שלהם בחו"ל.

הבדיקות הגנטיות מאפשרות לפונים לדעת האם הם נשאים של עותק פגום של הגן המועבר בתורשה, שמציב אותם בסיכון גבוה לחלות בסרטן בשלב כלשהו של חייהם. הגילוי המוקדם של גנים פגומים מעניק לנשאים את האפשרות להיכנס למעקב מוגבר של מניעה וגילוי מוקדם, ובכך להקטין את נזקי המחלה ואף למנוע אותה לגמרי. אבל, כאמור, הידע הזה מעמיד אותם בסכנה מפני "ניעור האחריות" של חברות הביטוח מהם. יתרה מזו, מכיוון שהסיכוי של נשא להעביר עותק פגום של הגן לצאצאיו הוא 50%, שוללות החברות את הזכות לביטוח בריאות גם מילדיו של הנשא; חלקן אף מתנות המשך כיסוי הוצאות של טיפולים שונים בבדיקה גנטית אצל משפחות שיש ריבוי מקרי סרטן בקרבן.

## < המשך מעמוד קודם >

עו"ד גלי בן-אור, ממונה במחלקת ייעוץ וחקיקה במשרד המשפטים, מסבירה כי החוק קבע איסורים ומגבלות על עריכת בדיקות גנטיות, כדי להבטיח שהדבר ייעשה רק למטרות של טובת הנבדק. החוק כולל פרקים מפורטים על איסור בדיקות גנטיות כסינון למקום העבודה ואיסור שימוש במידע גנטי לצורכי ביטוח. במדינות אחרות, בריטניה למשל, מעדכנת עו"ד בן-אור, לא נקבעו איסורים דומים בחוק, אך חברות הביטוח התחייבו שלא לעשות שימוש כלשהו במידע הגנטי העומד לרשותן.

החוק מתייחס לטופסי הוויתור על סודיות רפואית הנפוצים כל כך במקומותינו ומחדד את ההבדל בין הסודיות הרפואית לבין השימוש במידע גנטי: "לא יראו ויתור על סודיות רפואית לגבי רשומה רפואית או מידע רפואי כהסכמה למסירת מידע גנטי מזהה", ובהמשך הדברים: "הסכמה למסירת מידע גנטי תיעשה במפורש ובכתב".

## מקלט גנטי

נראה, כי בסיוע החוק, החולה או הפרט מכיר סיום מפני דרישה למסירת מידע גנטי בעל-כור-חם; מה גם, שלפי החוק ורוחו – ובמפורש בפרק הדין במניעת אפליה – אין זכות למעביד או למבטח לדרוש מידע גנטי או להפלות בגין אי-מסירת מידע גנטי, אם לצורך קבלה לעבודה או לצורך קידום בעבודה.

עו"ד בן-אור מבהירה, כי חברת הביטוח אינה יכולה לדרוש מהמבוטח לערוך בדיקה גנטית כדי להשפיע על גובה הפרמיה או לכל תכלית אחרת. זאת, אף ש"חברות הביטוח העלו טענה שהנבדקים עצמם יכולים לעשות בדיקה גנטית, להבין שיש להם בעיה ולבטח עצמם מפני המחלה הפר-

**פרופ' אברהם שטיינברג**  
**"חובה לכבד את עקרון האוטונומיה בכל מקרה, במובן שצריך ליידיע את בעל הבעיה הגנטית על כך שהמידע חשוב גם לבני משפחתו, ושרצוי לספר להם. אם הוא מתנגד, עדיין יש חובה מוסרית לנסות ולשכנע אותו"**



## עשרות אלפי בדיקות גנטיות בשנה

עם כל סימני השאלה שהוא מעורר, לפרויקט הגנום האנושי נודעת חשיבות רבה בחקר האדם ואפשרות הריפוי. אין חולק על כך שתחום הטיפול והריפוי הגנטי הוא התפתחות מדעית חיובית וצעד טבעי בהתפתחות הרפואה. דווקא העיסוק בבדיקות סקר גנטיות מהווה את המקור העיקרי למחלוקת.

הבדיקה הגנטית מתייחסת לנשאות של מחלות גנטיות לפני הריון ולידה, ולבדיקות למחלות גנטיות המופיעות אצל מבוגרים, כמו סרטן, מחלות נוירולוגיות ואחרות. באמצעות הבדיקות, ניתן להעריך אם הנבדקים נושאים גנים אשר עתידים לפתח מחלות או האם מסתמנת נטייה לפתח מחלות כלשהן.

נייר עמדה שפרסם איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל מתייחס לבדיקות הסקר לפני הריון. לפי עמדת האיגוד, אפשרות הבדיקה הגנטית חשובה מאוד, שכן היא מסייעת לעתים לגלות מחלות תורשיות קשות מלידה ולקבל החלטות מודעות. כך, למשל, בבדיקה גנטית בזמן ההריון יכולה האישה להחליט על הפסקתו, ואדם המגלה כי הוא בקבוצת סיכון יכול להגן על עצמו באמצעות צעדי מניעה.

רבים מנצלים את האפשרות לבצע בדיקות מקדימות אלה. בישראל מתבצעות עשרות אלפי בדיקות גנטיות שונות מדי שנה. ד"ר דורית לב, יו"ר איגוד הגנטיקאים הרפואיים, מעריכה כי בשנים האחרונות חל

גידול ממוצע של יותר מ-50% בשיעור הפרויקט נים לבדיקות גנטיות טרום-לידתיות. התוצאה הניכרת לעין היא ירידה במספר התינוקות הנולדים כשהם לוקים במחלות גנטיות קשות. כך, למשל, הביאה בדיקת הנשאות לטיי זקס (מחלה גנטית השכיחה יותר במשפחות אשכנזיות) - אחת מבדיקות הסקר הראשונות שנעשו בישראל והממומנת על ידי משרד הבריאות - לצמצום כמעט עד לאפס של לידת תינוקות הלוקים במחלה.

מצד שני, בדיקות גנטיות לנשאות לסרטן או למחלות נוירולוגיות עדיין אינן מוצעות לאוכלוסייה הכללית. הבדיקות מוצעות לחולים עצמם ולבני משפחותיהם במקרים של סרטן המעי הגס או סרטן השד.

באשר למחלות נוירולוגיות, המצב מסובך עוד יותר, שכן במרבית המקרים אין עדיין טיפול יעיל למחלות אלה. הסיבה לכך שבדיקות אלה אינן מוצעות כבדיקות סקר, מבהירה ד"ר לב, היא העובדה שמדובר במחלות נדירות יחסית, ושגם אם מתגלות נשאות, עדיין לא ידוע מה משמעותה ומהם הסיכויים שאותו נשא יחלה בשלב כלשהו

של חייו. "כל עוד לא תהיה התפתחות נוספת בנושא", אומרת ד"ר לב, "אני לא סבורה שיחולו בשנים הקרובות שינויים בנושא בדיקות סקר כלליות למחלות אלה. בכל מקרה, כל שינוי כזה אינו טריוויאלי, ומתבקש שיהיה כפוף לוועדות רב-תחומיות - אתיות, רפואיות וכדומה - שידונו במשמעותו".

מטבוליות של בתי החולים האוניברסיטאיים הדסה בירושלים, רואה מדי יום משפחות חרדיות ומגוונות למרפאה בחשש גדול מפני מה שמצפה להן מעבר לדלת. "בדרך כלל, באה משפחה שיש לה ילד או שניים החולים במחלה מטבולית עם סימפטומים נוירולוגיים", מתארת פרופ' אל-פלג. "סימפטומים כאלה הרבה יותר ברורים לאבחון, מכיוון שהם מערבים הפרעה התפתחותית הניכרת לעין יותר מאשר, למשל, פגיעה פנימית כלשהי. אם לילד יש מחלה נוירולוגית, יש סיכויים גדולים שכל הרחוב הבחין בכך ומדבר על זה".

כל משפחה עוברת משבר משנודע לה על מחלת אחד מבניה, אבל בחברה החרדית המשבר עמוק במיוחד - "חרב עליה עולמה", כהגדרת פרופ' אל-פלג. "אנחנו משתדלים למנוע מפגש שלהם עם חברי הקהילה במרפאה המטבולית", היא מספרת. "עושים מאמץ כדי לשמור עליהם, מתוך הבנת המגבלות שהחברה מטילה".

המשפחות מודאגות שמא - כתוצאה מהסייגמה שהדבקה להן - יתקשו לחתן גם את ילדיהן הבריאים. "פעמים רבות ההורים אומרים לי: 'הבן שלי נשא, אז זה אומר שכל הנכדים שלי יהיו נשאים, ונצטרך להתמודד גם בדור הבא'", אומרת פרופ' אל-פלג. "ברוב המחלות המטבוליות, קרובי המשפחה החיים הם אכן בסיכון להיות נשאים, אבל אין זה אומר שהם יהיו חולים. אבל בחברה העוסקת בשידוכים ואינה מתירה ייעוץ טרום-לידתי, הנשאות מקשה מאוד את החיים".

למרות הקושי, מאמינה פרופ' אל-פלג כי כמעט תמיד טוב יותר למשפחה לדעת ממה סובל החולה מאשר להישאר באפילה: "בני המשפחה יכולים אולי להתלונן על כך שאנחנו מעמתים אותם עם המידע הגנטי, אבל בסופו של דבר גם הם מבינים שזה עובד לטובתם; זה שם קץ לשמועות, ויכול לפזר את הערפל. עדיין נשארת שאלת הנאורות באשר למועמד הספציפי לשידוך, אבל יחסית למשפחות שאין לנו מידע גנטי להציע להן - זה מאוד מקל".

**ד"ר דורית לב**  
**"בשנים האחרונות חל**  
**גידול ממוצע של**  
**יותר מ-50% בשיעור**  
**הפונים לבדיקות גנטיות**  
**טרום-לידתיות.**  
**התוצאה הניכרת**  
**לעין היא ירידה בלידת**  
**תינוקות הנולדים**  
**כשהם לוקים**  
**במחלות גנטיות**  
**קשות"**

### פרופ' אורלי אל-פלג

"ברוב המחלות המטבוליות, קרובי המשפחה הם אכן בסיכון להיות נשאים, אבל אין זה אומר שהם יהיו חולים. אבל בחברה העוסקת בשידוכים ואינה מתירה ייעוץ טרום-לידתי, הנשאות מקשה עליהם מאוד את החיים"



בדרך זו או אחרת.

### קושי לחתן

אם הדילמה הזו מורכבת עבור האדם החילוני, הרי שבחברה הדתית היא יוצרת איום כמעט קיומי. המגזר הרוחני ביותר למידע מסוג זה הוא בבירור המגזר החרדי, גם כאשר להתמודדות עם שמועות וביקורת בתוך הקהילה וגם כאשר ליכוד לת הנפשית של המשפחה להתמודד עם המידע ולהמשיך את חייה.

פרופ' אורלי אל-פלג, מנהלת היחידה למחלות