

THE STATE OF ISRAEL
MINISTRY OF HEALTH
TEL AVIV SOURASKY MEDICAL CENTER
Affiliated with Tel-Aviv University Faculty of Medicine
6 Weizmann St. Tel-Aviv 6423906
Tel: 03-6974444



מדינת ישראל
משרד הבריאות
המרכז הרפואי תל-אביב ע"ש סוראסקי
מסונף לפקולטה לרפואה באוניברסיטת תל-אביב
רח' ויצמן 6, תל-אביב 6423906
טל: 03-6974444

מנהל מערך: פרופ' לבנטל יעל מ.ר.29274
סיכום ביקור רפואי

שם יחידה: מכון לאנדוקרינולוגיה ילדים	מנהל מחלקה: פרופ' לבנטל יעל מ.ר.29274	אח/ות אחראי/ת: לאוריאן אירינה
טלפון: 03-6972513	פקס: 03-6974306	דוא"ל: pend-clinic@tlvmc.gov.il
שם משפחה: אסולין	שם פרטי: אושר	ת.ז.: [REDACTED]
תאריך לידה: 21/04/2022	גיל: 1 ש' ו 5 ח'	טלפון: 053-2212346
מין: זכר	מבוטח בקופה: כללית	כתובת: בושם 87 תל אביב - יפו תל אביב-יפו 6767172

נתוני ביקור - תאריך: 11/10/2023 שעה: 11:09 מספר ביקור: 43198881

אבחנות

אבחנה	קוד	צד	תאריך	S/P	M/P	Rec
ADRENOLEUKODYSTROPHY (ALD)	277.86					
ADRENAL INSUFFICIENCY	255.41					
not ruled out						

סיבת הפנייה

ADRENOLEUKODYSTROPHY (ALD)

תלונה עקרית

מפגש עם ההורים רועי וליאל. אושר הוא בנם השני (יש אחות גדולה)

הריון תקין, מעקב דל מבחירה, סקירות הדגימו עוברית בת לדבריהם, לא בוצע מי שפיר. נולד בלידה רגילה באיכילוב. שבוע 40 מ"ל 2985 גרם. מהלך פרינטאלי תקין. אחרי שבוע נתקבלה בדיקת סקר חיובית ל C26. בוצעה בדיקה חוזרת בטיפת חלב שאוששה את המצב הופנו ע"ד ר' יעל וילנאי להערכה אדרנלית. טרם הביקור קיבלו אבחנה גנטית של שינוי המיזיגוטי בגן ABCD1. טרם תשובת סגרגציה לאמא.

אושר ניזון מסימילאק קומפורט, עירני, מחיך, רושם שרעב אבל עוזב את בקבוק. ארוחות קטנות ומרובות למשך כל היום. בקושי 4 שעות בלילה. יציאות תקינות לפחות 3 פעמים ביום. רושם של ההורים לקוליק. טרם ראו את טיפת חלב או רופא מטפל בנדון.

זמן למבחן סינקטן :
7.2022 :קושי רב בהרכבת עירוי. למרות זאת בדיקה בבסיס 9.8 מיקרוגרם < 49 מיקרוגרם לדציליטר. ACTH =224 מוגבר אלם לקיחה קשה. אלקט' תקינים סוכר 91 קליום 4.6 נתן 139.
11.2022 :הגיעו לביקורת עם הילד בשעה 12 שלא ניתן לקחת קורטיזול. בוצע ביקור ללא נוכחות אולם ניתן להם חזרה טופס 17 לאשפוז יום לניצול ב 23.11.2022 לטסט סינקטן.
ההורים נפרדו, האב לא גר בבית. אבל מעורב. עבר לנוטרילון. פחות שגשג במשקל, עלה יפה באורך.
23.11.2022 :מבחן סינקטן למלאי קורטיזול - תקין 20<32<34 מיקרוגרם לדציליטר. ACTH = 274 מוגבר אולם כאמור היה בסדרס כבר בזמן 0
4.2023 :מרגיש טוב, מעדיף תמ"ל על מוצקים. לא מסתדר עדיין עם הבליעה. עליה במשקל אינה מיטבית. זוחל, מנבה להעמד. תפיסת פינצטה. נלקחו בדיקות דם 8 בבוקר לקורטיזול, רנין ACTH ואלקט' - נהיה בקשר טלפוני עם תשובות. אלקט' תקינים נתן 137 קלים 4.5 רמת קורטיזול 9 מיקרוגרם לדציליטר, גבולית לקורטיזול בוקר (נלקח ב 8:15). דרוש מבחן סינקטן עוד טרם קבלת התוצאות של ACTH ורנין. - יתואם מהקדם מול אשפוז יום ילדים 125 מיקרוגרם בלבד

סודי רפואי				
שם: אושר אסולין	ת"ז:	ביקור: 43198881	תאריך: 11/10/2023	מכון לאנדוקרינולוגיה ילדים

השלים מבחן סינקטן 27.4.2023 שהעיד למלאי קורטיזול תקין . 14<24<27.5 מיקרוגרם לדציליטר . בהמשך חזר רנין גבוה 16.3 שנלקח בעת הבדיקות הראשוניות (נחכה לחוזר בטסט כיוון שלא אופייני ל ALD) רמת ACTH תקינה 59 פיקגרם למ"ל . נמסר לאם טלפונית . נדרש מבחן סינקטן נוסף בעוד 4 חודשים .

10.2023 :סקירת מערכות תקינה , שגשג במשקל ביחס לעצמו. גדילה לאורך תקינה . ארוע שסווג כגסטרואנטריטיס לפני כשבוע -אלקט' תקינים , לא נלקח קורטיזול . התאושש לבד. יציאות כבר תקינות.

מזון הוחלף מנוטרילון למטרנה . ביצע מבחן סינקטן - קורטיזול 5.43<13.24<14.3 מיקרוגרם לדציליטר. PRA בעבודה. כימיה- גלוקוז 84, נתרן 139, אשלגן 4.6, קלציום 11.6 בנוכחות אלבומין 52.1 גרם/ליטר, פוספור 5.86. בילירובין 1.22, ישיר 0.35 מעט גבוה. אנזימי כבד מעט מוגברים ALT 59, AST 67, ליפידים- LDL 57, כולסטרול 142, TG 132, HDL 58 .

במשפחה :
אמא 1998 ידועה אפילסיה מגיל 9 שנים. מטופלת בדפלפט, למוטריגין, לבטריין. שנתיים ללא התקף. גובה 153.0 ס"מ מוצא מרוקאי . ו.ר. 12-13 שנים.
אבא 1995, מוצא מרוקאי , ללא קרבת משפחה . בריא . גובה 171.0 ג.ר. לא זוכר 17 שנים?
אחות 2018 בריאה לפי מה שידוע, התפתחות תקינה.
אין סיפור משפחתי של מוות בעריסה או מוות פתאומי בכל גיל.

סיקור כאב

המטופל/ת חש/ה כאב: לא

מדדים

תאריך ושעה	לחץ דם	דופק	משקל	אורך	BMI	SDS משקל	SDS אורך	שטח גוף	כאב
11:35 11/10/2023	112 / 78								
11:34 11/10/2023		149							
11:11 11/10/2023			9.345	78	18.5	-2.042	-1.098	0.43	0
09:11 11/10/2023	103 / 54	129							
09:10 11/10/2023			9.345						

בדיקה גופנית

Heart And Lungs: קולות לב סדירים ללא אוושות
Abdomen: רכה, ללא אורגנומגליה
Skin: ללא היפר-פיגמנטציה
Neurological Exam

הערות כלליות לבדיקה גופנית:
גניטליה זכרית תקינה , אשכים בשק דו"צ. ל"ד תקין לגיל , ללא היפרפיגמנטציה

סיכום ביקור

ההורים קיבלו הסבר על הפן האנדוקריני של האבחנה.
ביצע היום מבחן סינקטן למלאי קורטיזול עדכני : בדיקת סוכר אלקטרוליטים ורמת ACTH בזמן 0 .
הוסברו סימני אי ספיקת אדרנל המחייבים פניה ישירה למיון עם מכתב זה : אפתיות, חולשה קיצונית, חיוורון והזעה , פרכוסים, הקאות מרובות. היפרפיגמנטציה מתקדמת
בקבלה למיון במקרה חירום יש לקחת בדיקת קורטיזול וסוכר ואלקטרוליטים ולתת PUSH הידרוקורטיזון IV של 20 מ"ג . במידה וקשה לפתוח וריד יש לוותר על בדיקות ולתת את אותו מינון IM .

מהלך השנתיים בראשונות לחיים ידרש לבדיקה גופנית ובדיקות כל 3-4 חודשים (קורטיזול+ ACTH או לחילופין מבחן סינקטן חוזר לפי דרגת החשד הקליני)
קודם לכן- לפי חשד קליני.

מפאת גילו ניתן לשער כי התפתח circadian rythem ,
ביום הביקור הבא יבצע בדיקת דם לקורטיזול . רנין ורמת ACTH ואלקט' לפני 8 בבוקר בתיאום עם אחיות המרפאה.

המלצות

- 1. התחלת טיפול בהידרוקורטיזון 1.5 מ"ג, 3 פעמים ביום.
- 2. מעקב אצלנו ב31.10 בשעה 9:00.

סודי רפואי

שם: אושר אסולין	ת"ז:	ביקור: 43198881	תאריך : 11/10/2023	מכון לאנדוקרינולוגיה ילדים
--------------------	------	--------------------	-----------------------	-------------------------------

3. במידה וחום מעל 38, הרגשה כללית רעה, יש להעלות למינון סטרס 5 מ"ג, 3 פעמים ביום.
4. במידה ומחלה עם הקאות וחוסר יכולת לבלוע תרופות, יש להגיע למיון לקבלת טיפול דרך הוריד.
5. ביום הביקורת יש לבצע בדיקת קורטיזול כימיה קצרה, סוכר נתרן אשלגן וכן רמת ACTH ורנין. (PRA). לפני 8 בבוקר !! 4. אין מניעה אנדוקרינית מכניסה לגן ילדים,
- אם וכאשר (יכול לקרות גם בגיל בי"ס או בתיכון) תתפתח אי ספיקה אדרנלית ההורים יעדכנו את הגן
6. ההורים הונחו בסימני אי ספיקה אדרנלית. במידה וקיימים יפנו מיידית למיון.

במיון יש לקחת אלקט' ורמת קורטיזול. להיות בקשר עם כוון אנדו במידת הצורך
מוזמן לביקורת:
ביחידה: מכון לאנדוקרינולוגיה ילדים. בעוד 4 חודשים.

לקביעת תורים מהירה ניתן לסרוק את קוד ה-QR ולתאם באמצעות אתר זימון תורים שלנו



נחתם ע"י: דר' אורצקי ארביב עדי מ.ר.131188

חתימה: _____