

THE STATE OF ISRAEL
MINISTRY OF HEALTH
TEL AVIV SOURASKY MEDICAL CENTER
Affiliated with Tel-Aviv University
Sackler 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 ע"ש סאקלר
באוניברסיטת תל-אביב
רח' ויצמן 6, תל-אביב 6423906
טל: 03-6974444

מכתב סיכום ביקור רפואי- מרפאת מחלות חומר לבן

שם יחידה: מרפאה נירולוגית ילדים	מנהל/ת המרפאה: פרופ' פתאל אביבה מ.ר. 14730	אח/ות אחראית: שטמלר אנה
טלפון: 03-6973740	פקס: 03-6974100	דוא"ל: ndchild@tlvmc.gov.il
שם משפחה: אוזנה אסולין	שם פרטי: אושר	ת.ז.: [REDACTED]
תאריך לידה: 21/04/2022	גיל: 1	טלפון: 053-2212346
מין: זכר	מבוטח בקופה: כללית	כתובת: שברץ 13 רעננה רעננה 4321217

נתוני ביקור - תאריך: 10/05/2023 שעה: 12:55 מספר ביקור: 42674506

אבחנות רקע

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

מחלה נוכחית

שם הילד אוזנה אסולין אושר
לכבוד הרופא/ה
המטפל/ת
שלום רב,

שמחנו לפגוש את ת.ז-238341549 בן שנה (תאריך לידה – 21.4.22) והוריו במרפאה למחלות חומר לבן בילדים, המכון לנירולוגיה ילדים, בית חולים דנה איכילוב לצורך ייעוץ לאור אבחנה של אדרנולויקודיסטרופיה ALD adrenoleukodystrophy –. אושר אותר בסקר ילודים חיובי עם C26 גבוה, עם חשד למחלה פרוקסיזומלית. סקר ילודים חוזר גם כן חיובי. בבדיקה גנטית נמצאה מוטציה חשודה כפתוגנית בגן ABCD1 הגורם למחלת ALD. אושר משיג אבני דרך התפתחותיות, הוא א-תסמיני ואינו מקבל כל טיפול תרופתי קבוע. ההיסטוריה הרפואית התקבלה מדיווח הוריו ומהחומר הרפואי. טרם הביקור קיבלו את האבחנה הגנטית מדר' יעל וילנאי והוסבר להם על שינוי המיזיגוטי בגן ABCD1 ומשמעותו ועל המעקב והבירור הנדרש.

הגיעו לביקור באיחור ולכן התקצר.

רקע:
היסטוריה משפחתית:
אמא 1998 ידועה אפילסיה מגיל 9 שנים. מטופלת בדפלפט, למוטריגין, לבטרים. שנתיים ללא התקף. גובה 153.0 ס"מ מוצא מרוקאי.
אבא 1995, מוצא מרוקאי, ללא קרבת משפחה. בריא. גובה 171.0
אחות 2018 בריאה עם התפתחות תקינה.
אין סיפור משפחתי של מוות בעריסה או מוות פתאומי בכל גיל.

אשפוזים וניתוחים בעבר:
ניתוחים: ללא
אשפוזים/ ביקור במיון: ללא

תרופות בעבר: ללא

היסטוריה לידתית
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

בדיקות עזר-
מעבדה- רוטינה תקינה. יולי 22. מבחן סינקטן עם קורטיזול תקין
מטבולי-VLCFA תשובה פתולוגית.
מעקב אנדוקריני כוללל מבחן סינקטן במוסדנו תקין. נכון ל4.4.23
הדמייה-טרם בוצע
גנטי:
בבדיקת פאנל נמצא שאושר ואמו ליאל נושאים שנוי בגן ABCD1
השנוי שאותר הוא c.1850G>C
השנוי ממוקם באקסון 8 מתוך 10
גורם לשנוי של חומצת אמינו ארגינין בעמדה 617 לפרולין
שנוי זה הינו מסוג סלף
הקלסיפיקציה של המעבדה: פתוגני
LIKELY PATHOGENIC: על פי בדיקה בתוכנת פרנקלין
השינוי לא תואר בחולים
השנוי ממוקם ב MUTATIONAL HOTSPOT-4 שינויים אחרים באותו מיקום תוארו בעשרות חולים.
לפי מיקום השינוי והתשובה הפתולוגית של VLCFA בסדר ילדוים ובבדיקת מעבדה מתאים ל-ALD

הרגלים

מעשן/ת: לא רלוונטי
אלכוהול: לא רלוונטי
סמים: לא רלוונטי
שינה: תקינה

לא ידועה רגישות לתרופות

סיקור כאב

המטופל/ת חש/ה כאב: לא

לא ידועה רגישות לחומרים

סיכום ודיון

בדיקה נויירולוגית והערכה פיזיותרפיסטית
היקף ראש 45 (אחוזון 12)
תינוק מתוק ורגוע על ידי הוריו , כשבודקים אותו בוכה ומתנגד
התהפך. ישב יציב ושיחק ב-2 ידין.
עמד עם הישענות על כסא, יציב למדי. מניח כפות רגליים על הקרקע.
מדווח שזוחל על 6 אך לא הדגים. חשש מהבדיקה.
טונוס על הטווח הנמוך של הנורמה.
החזרים גידיים תקינים וסימטריים.
ללא קלונוס.
השמיע קולות. לא נשמעו הברות. מדווח שאומר הברות חוזרות.

סיכום ודיון

תודה על הפניית אושר אוזנה להערכה במרפאה למחלות חומר לבן בילדים, המחלקה לנויירולוגיה ילדים, בית חולים איכילוב.
ממצאים קליניים: תינוק מעוט וחייכן. טונוס בטווח הנמוך. משיג אבני דרך התפתחותיות באיטיות. ההורים מתארים חשיפה מעטה למשחקים.

על סמך הבירור שנעשה , אושר מתאים לאבחנה של אדרנולויקודיסטרופיה ונדרש מעקב על פי הפרוקטוקולים הקיימים למחלה זו.

X-ALD הינה מחלת חומר לבן פרוקסיזומלית והיא נגרמת כתוצאה ממוטציה בגן ABCD1. פגם בגן זה גורם להצטברות של חומצות שומן ארוכות שרשרת Very long chain fatty acids (VLCFA) בפלסמה וברקמות ועלול לגרום לפגיעה במערכת העצבים ובאדרנל. שינוי בגן זה ברוב הבנים מורש מהאם.
המחלה עלולה להתבטא בכל אחד מ-3 מופעים שונים אצל בנים או לא להתבטא כלל:

רק על פי מעקב קליני, בדיקות דם והדמיה מוחית ניתן לדעת את המעורבויות השונות. יש חשיבות רבה למעקב מסודר על פי פרוטוקול על מנת לתת טיפול בזמן והתאם לצורך. המופעים השונים כוללים-

1. תסמונת אדיסון- הפרעה בתפקוד בלוטת האדרנל.
2. מחלה מוחית- cerebral ALD -עם סימנים נויורולוגים פרוגרסיביים
3. אדרנומילונירופטיה AMN -הפרעת הליכה בגיל המבוגר

אין עדות כעת למעורבות של אף אחד מהמופעים הללו אצל אושר
יש חשיבות רבה למעקב וגילוי מוקדם באם יש מעורבות מחלה. יש חשיבות רבה לגילוי מוקדם של מחלה אדרנלית או מחלה מוחית
אם מתפתחת לצורך טיפול מהיר ומותאם. ללא טיפול ביטויים של מחלות אלו הינן מסכנות חיים.
מעקב תפקוד אדרנל מבוצע במרפאה אנדוקרינית.
שוחחנו על הטיפולים במקרה של הופעת תסמינים. לאי ספיקת אדרנל ישנם טיפולים תרופתיים. למחלה המוחית אם מופיעה יש צורך בטיפול מהיר של השתלה גנטית או השתלת מח עצם. יכול להיות שיהיו בעתיד טיפולים נוספים. ככל שיהיה הצורך נתעדכן לגבי כל האפשרויות שיהיו באותו הזמן. המחלה המוחית מופיעה אחרי גיל שנתיים ויכולה להופיע בכל גיל. 4-9 שנים הם השנים השכיחות להופעתה.

אנו ממליצים על מעקב לפי הפרוטוקולים המקובלים.

תוכנית טיפול והמלצות

אנחנו ממליצים על הבדיקות ועל הטיפולים התומכים הבאים:
-מעקב רופא.ת ילדים.

-מעקב טיפת חלב

⌚ מעקב אנדוקריני כל 3-4 חודשים במוסדנו כולל בדיקת ACTH ובדיקת קורטיזול ואלקטרוליטים
רנין ומעקב גדילה.

⌚ בדיקת MRI מח בעוד 5 חודשים (גיל שנה וחצי) בפרוטוקול ALD במוסדנו.

⌚ מופנה למכון להתפתחות הילד במוסדנו- להערכה – כולל פיזיותרפיה ועו"ס.

⌚ ליווי הרווחה את המשפחה והדרכת ההורים.

⌚ יעוץ גנטי לפני כל הריון עקב סיכון של % 50 למחלה בבנים

⌚ בדיקת המוטציות אצל בני משפחה- אחיות של האם וצאצאים בהתאם והורים של האם.

⌚ לפרטים ושאלות לפנות במייל- ayeletze@tlvmc.gov.il ndchild@tlvmc.gov.il

⌚ ההורים קיבלו הסבר במרפאה אנדוקרינית לשימת לב לסימני אי ספיקת אדרנל המחייבים פניה ישירה למיון : 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.

⌚ אושר אוזנה מוזמן למרפאת חומר לבן בעוד 6 חודשים לאחר ביצוע MRI מח. יש להצטייד בטופס אשפוז יום לנויורולוגיה ילדים.

נשמח לענות לכל שאלה

המלצות קלינאי/ת תקשורת למכתב רפואי

תאריך עדכון: 10/05/2023 13:30

נושא: מעקב אכילה - קלינאית תקשורת

דיווח / דיון: אושר בן שנה. ביקור ראשון אצלי (ביקור שני במסגרת מרפאת חומר לבן).

רקע: אושר נולד בשבוע 40 במשקל 2.985. ברקע אבחנה של ALD

לאושר אחות גדולה (אוריאן, בת 4.5 שנים) בהתפתחות תקינה.

לאחרונה התחיל לעמוד ליד חפצים, זוחל על 4 וגם על 6. יושב ומתיישב עצמאית.

נמצא בבית עם ההורים, טרם נכנס למעון.

2 ארוחות מוצקים ביום (בוקר שמנת ובצהריים מנה בשרית ותוספת). לרוב אוכל טוב ארוחת צהריים.

כאשר לא אוכל ארוחת מוצקים מביאים בקבוק נוטרילון.

בעבר סבל מהקאות, כיום לא קורה. יציאות כל יום.

לדברי ההורים אכילה טובה ומגוונת, אוכל מגוון מרקמים, גם מוצקים.

ללא השתנקות \ שיעול סביב ארוחות.

לא נבדקה האכלה במסגרת בדיקה זו, לדברי ההורים לא רעב ואכל זמן מה לפני הבדיקה.

משקל: 8.4 ק"ג.

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



נחתם ע"י: דר' זרם אילת מ.ר.35991

חתימה: