

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



דנה
בי"ח דנה דואק לילדים
www.tasmc.org.il

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

סיכום ביקור רפואי - ללא נוכחות מטופל

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: אסולין	שם פרטי: אושר	ת.ז.: 238341549
תאריך לידה: 21/04/2022	גיל: 1 ש' ו 6 ח'	טלפון: 053-2212346
מין: זכר	מבוטח בקופה: כללית	כתובת: בושם 87 תל אביב - יפו תל אביב-יפו 6767172

נתוני ביקור - תאריך: 01/11/2023 שעה: 16:14 מספר ביקור: 0

אבחנות רקע

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

אבחנות בביקור

אבחנה	קוד	צד	תאריך	עיקרי	S/P	M/P	Rec
ADRENOLEUKODYSTROPHY (ALD)	277.86			✓			
ADDISON'S DISEASE	255.41						

לא ידועה רגישות לתרופות

לא ידועה רגישות לחומרים

סיכום ודין

שיחה עם ההורים היום:

אושר תינוק מתוק ונחייך. טונס בטוח הנמוך. משיג אבני דרך התפתחותיות באיטיות.

על סמך הברור שנעשה, אושר מתאים לאבחנה של אדרנולוקודיסטרופיה 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 המעורבות 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- יכול להופיע בשנה הראשונה לחיים או מאוחר יותר.
2. מחלה מוחית- cerebral ALD עם סימנים נירולוגיים פרוגרסיביים - המחלה המוחית מופיעה אחרי גיל שנתיים ויכולה להופיע בכל גיל. 4-9 שנים הם השנים השכיחות להופעתה.
3. אדרנלומילונירופטיה AMN- הפרעת הליכה שמתחילות בגיל המבוגר

על פי המעקב האנדוקריני יש עדות לתסמונת אדיסון והחל טיפול הורמונלי בהתאם וקבלו הנחיות לעלית מינונים במצבי דחק ובירור

רפואי. נמצא במעקב אנדוקריני במסוד

יש חשיבות רבה למעקב וגילוי מוקדם מחלה מוחית אם מתפתחת לצורך טיפול מהיר ומותאם. ללא טיפול ביטויים של מחלות אלו הינן מסכנות חיים. מתוכנן לביצוע MRI מח בסוף החודש - סוף נובמבר 23

למחלה המוחית אם מופיעה יש צורך בטיפול מהיר של השתלה גנטית או השתלת מח עצם בהתאם למצבו ולידע המצטבר עד אז. לציין שטיפול גני - בהשתלה גנטית קיים כיום רק בארה"ב.

יכול להיות שיהיו בעתיד טיפולים נוספים. ככל שיהיה הצורך נתעדכן לגבי כל האפשרויות שיהיו באותו הזמן. אנו ממליצים על מעקב לפי הפרוטוקולים המקובלים.

תוכנית טיפול והמלצות

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

מעקב טיפת חלב

מעקב אנדוקריני כל 3-4 חודשים במוסדנו כלל בדיקת ACTH ובדיקת קורטיזול ואלקטרוליטים ריני ומעקב גדילה.

בדיקת MRI מח כמתוכנן בפרוטוקול ALD במוסדנו.

מעקב מכן להתפתחות הילד

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.

אשר אוזנה מוזמן למרפאת חומר לבן לאחר ביצוע MRI מח. יש להצטייד בטופס אשפוז יום לנירולוגיה ילדים.

נשמח לענות לכל שאלה

חתימה: _____

נחתם ע"י: דר' זרם אילת מ.ר. 35991