

A Publication of The MEDICAL Group

רפואת ילדים

MEDICINE

כתב עת רפואי בנושא רפואת ילדים | מרץ-מאי 2008 | גיליון מס' 6

מניעת מחלות גנטיות על ידי בדיקות סקר לנשאות



יתר לחץ דם
ריאתי עורקי בילדים



כאבי בטן כרוניים בילדים:
גישה וטיפול



היבטים נוירוקוגניטיביים של
דיסקלקוליה התפתחותית



הרטבת לילה בגיל הילדות



דבר העורך

קוראים יקרים,



רופאי ילדים אינם זקוקים לתחזית מזג האוויר, כדי לדעת שהאביב כבר כאן: העלייה בכמות הילדים המוחשים למרפאות בגלל סוגי אלרגיה שונים ומצוקה נשימתית, מעידה בצורה הטובה ביותר על כך שהחורף הסתיים. הסתבה של ד"ר מונה כידון על הקשר בין נולדת אלרגית ואסתמה, מפרטת את השינויים המשמעותיים בהגדרות ובגישה האבחנותית והטיפולית של שני התהליכים; קרוב לוודאי, כי שניהם מהווים ביטוי של התסמונת האלרגית בדרכי הנשימה.

הרטבת הלילה אף היא בעיה נפוצה אך משמעותית ובעלת השלכות מרובות על הילדים ומשפחותיהם. הטיפול בבעיה זו פשוט, כפי שתקראו בסתבה של פרופ' יורם מור. על סמך טכניקות כותב ד"ר עקיבא פרדקין, אשר מונה את תתי הקבוצות השונים של הכאבים ואת הקריטריונים החדשים שהוצגו ב-ROME III.

פרופ' יוסף עזיאל ממשיך את סכתו אשר התפרסמה בגיליון הקודם, המתארת את שיתוף הפעולה הרב מרכזי הורב לאומי של ארגון פרנטו - העוסק בקידום הידע והמחקר בתחום רימטולוגיה הילדים. הפעם, הוא מתמקד במחלות רקמת חיבור שאינן שכיחות. על ההתקדמות המשמעותית שהתרחשה בשנים האחרונות בהבנת תהליך יצירת יתר לחץ דם ריאתי עורך גיליון ועל האפשרויות הטיפוליות הנגזרות מכך, סכתים ד"ר עופר שילד, ד"ר תמיר דגן, ד"ר אלחנן נחום, ד"ר גילי קרמון, ד"ר טומי שיינפלד וד"ר עינת בידק - ממרכז שניידר לרפואת ילדים.

לנשוא רפואה מונעת הוקדשו מספר מאמרים: בראשון סכת פרופ' מוטי שוחט על מניעת מחלות גנטיות על ידי בדיקות סקר לנשואות. בנאמר זה, סוקר פרופ' שוחט את בדיקות הסקר המומלצות לאיתור נשאים למחלות גנטיות מחור ואת הבדיקות שלא נמצאו מומלצות נאידך. בדיקות סקר בתחום רפואת העיניים מציע ד"ר נרב בלפר, המונה את בדיקות הסקירה אשר חשוב לבצע בתינוקות, הואיל ולעתים יסל הגילוי המוקדם לשפר את איכות חייו של הילד, ולמנוע התפתחות בעיות ראייה ארוכות טווח.

על תיעוקת העלולים קטנים לגילי ההריון סכת ד"ר רבקה רב, ומתארת את מגוון המחלות והתסמינים העלולים להתפתח בקבוצת גיל זו. מתפקידו של רופא הקהילה המטפל בהם, להזיז מודע לכך ולעקוב אחר גיליהם.

רפואת שניניים: בניגוד למקובל, אין צורך לחסות בטיפול אורתודנטיה עד שכל השיניים יתחלפו. ד"ר נפתלי ברזניאק מתווה את הפרמטרים הדרושים לתחילת טיפול יישור שיניים בקבוצת הילדים הצעירים, כמו גם גורמים חשובים שיש לקחת בחשבון לפני תחילת הטיפול, ביניהם הבנה ובטוחות מסוימת של המטופל.

לסיים, ולא פחות חשוב: סח ומוח. ד"ר גל דובנוב-רז מציג את היתרונות והחסרונות של אימוני הסח בילדים וכן המלצות לגבי אנמנזה, בדיקה גופנית ובדיקות העזר לאימוני סח ומשקלול. פרופ' אורלי רובינשטיין ופרופ' אבישי הניק מסבירים כיצד מיוצגים מספרים במערכת הקוגניטיבית שלט ואילו מנגנונים מוחיים מעורבים בליקוי למידה בחשבון.

אני מקווה שתהנו ותפיקו תועלת מקריאת המגזין.

במידה ויש לכם הצעות, תגובות ואחרות, אנא שלחו אותן למערכת, בסתבת rinat@themedical.co.il קריאה מהנה ומועילה,

בברכה,

פרופ' גרעין פרת, עורך מדעי

מנהל המחלקה לטיפול נמרץ ילדים ומנהל

ביה"ח ספרא לילדים, המרכז הרפואי שיבא, תל השומר

מו"ל: פורום מדיה בע"מ

מנכ"ל: שלמה בראנו

עורכת: רינת אלוני

עורך מדעי: פרופ' גרעין פרת

עיצוב גרפי: מאיה בן דוד

משתתפים: פרופ' יורם מור, ד"ר גל דובנוב-רז, ד"ר עופר שילד, ד"ר תמיר דגן, ד"ר אלחנן נחום, ד"ר גילי קרמון, ד"ר טומי שיינפלד, ד"ר עינת בידק, פרופ' יוסף עזיאל, ד"ר רבקה רב, פרופ' אבישי הניק, ד"ר אורלי רובינשטיין, ד"ר נרב בלפר, פרופ' מוטי שוחט, ד"ר עקיבא פרדקין, ד"ר מונה ינקוביץ כידון, ד"ר נפתלי ברזניאק

סמנכ"ל: רינת בראנו

מנהלת הפקה: מגי ליצ'י

מנהלת שיווק ומכירות: רינת אור

מחלקת כנסים: יעל קורח, תמר בקר

פורום מדיה בע"מ

רחוב הברזל 34 תל אביב

טל. 03-7650500 פקס. 03-6493667

כתובת למשלוח דואר:

ת.ד. 53378 תל אביב 61534

אין המערכת מתחייבת להחזיר כתבי יד

כל הזכויות שמורות לפורום מדיה בע"מ

אין להעתיק, לשכפל, לצלם, לתרגם ולאחסן במאגר מידע או להפיץ מגוון זה או קטעים ממנו בשום צורה ובשום אמצעי, אלקטרוני, אופטי או מכני ללא אישור בכתב מהמוציא לאור. כל המידע, התמונות והדעות הכלולים במגוון הנם לאינפורמציה בלבד ואין לראות בהם המלצה או יעץ לקורא, בין באופן כללי ובין באופן אישי לצורך מתן טיפול רפואי. הסתבות המוגשות מטעם הרופאים מייצגות את דעתם בלבד והנם באחריותם המלאה. בכל מקרה יש להוועץ לפני מתן הטיפול. הפרסום במגוון זה באחריות המפרסמים בלבד ואין המערכת אחראית על תוכן המודעות ועיצובן.

אם ברצונך להסיר את שמך ממאגר ההפצה אנא שלח את פרטיך, סלל

כתובת, לפקס: 03-6493667

ט.ל.ח.

- 6 נזלת אלרגית ואסתמה - הקשר שלא ינותק!**
הבנת הקשר בין מלת אלרגית ואסתמה, הובילה לשינוי בגישה האבחנתית ובעקרונות הטיפול במחלה
ד"ר מונה ינקוביץ כידון
- 12 כאבי בטן כרוניים בילדים: גישה וטיפול**
אבחון כאב הבטן הכרוני והקריטריונים החדשים שהוצגו ב- ROME III
ד"ר עקיבא פרדקין
- 16 מניעת מחלות גנטיות על ידי בדיקות סקר לנשאות**
בדיקות הסקר המומלצות והלא מומלצות לאיתור נשאים למחלות גנטיות
פרופ' מוטי שוחט
- 20 דוקטור, אני רק צריך אישור לחדר כושר**
למי לתת, ממה להיזהר ומדוע כדאי לעודד בני נוער להתאמן בחדר כושר
ד"ר גל דובנוב-רז
- 24 יתר לחץ דם ריאתי עורקי בילדים**
הגורמים ליתר לחץ דם ריאתי עורקי בילדים, דרכי האבחון והטיפולים האפשריים
ד"ר עופר שילר, ד"ר תמיר דגן, ד"ר אלחנן נחום, ד"ר גילי קדמון, ד"ר טומי שיינפלד, ד"ר עינת בירק
- 28 עירנות מהשנים הראשונות**
המעקב בקהילה אחר התינוקות הנוכדים קטנים לגיל ההיריון
ד"ר רבקה רגב
- 32 בדיקות סקירה לעיניים**
פירוט בבדיקות הסקירה החשובות לעיניים - ומידע לרופאי הילדים בקהילה
ד"ר נדב בלפר
- 34 שיתוף פעולה בינלאומי ברימטולוגיה ילדים - חלק ב'**
מחלות רקמת חיבור של גיל הילדות
פרופ' יוסף עוזיאל
- 40 לפני שמיישרים**
טיפול יישור שיניים בקבוצת הילדים הצעירים: שלב ראשון
ד"ר נפתלי בזניאק
- 42 היבטים נירוקוגניטיביים של דיסקלקוליה התפתחותית**
על הקוגניציה הנומרית והמנגנונים המוחיים המעורבים בליקוי למידה בחשבון
פרופ' אבישי הניק, ד"ר אורלי רובינשטיין
- 48 לא טוב לי, רטוב לי**
הרטבת לילה היא בעיה שכיחה בגיל הילדות. הטיפול בה פשוט ומשיג אחוזי הצלחה גבוהים
פרופ' יורם מור



20



12



16



מזלת אלרגית ואסתמה - הקשר שלא ינותק!

ד"ר מונה ינקוביץ כידון

הבנת הקשר בין נזלת אלרגית ואסתמה, הובילה לשינוי בגישה האבחנתית ובעקרונות הטיפול במחלה

בשנים האחרונות, משהתברר התפקיד המרכזי של התהליך הדלקתי במחלות אלרגיות בכלל ובאסתמה ובנזלת האלרגית בפרט, חלו שינויים משמעותיים בהגדרות ובגישה האבחנתית והטיפולית. נזלת אלרגית ואסתמה אינם עוד שני תהליכים נפרדים אלא ספקטרום המשכי של ביטוי התסמונת האלרגית בדרכי הנשימה. כך, למשל, מוגדרת האסתמה, כמחלה דלקתית כרונית עם דלקת מתמשכת ותגובתיות יתר בדרכי הנשימה, המאופיינת בתסמינים חוזרים או מתמשכים של צפצופים, שיעול, חסימה ברונכיאלית הפיכה ואו אירועים של קוצר נשימה במאמץ. בלשון דומה, נזלת אלרגית מוגדרת כמחלה דלקתית כרונית המאופיינת בדלקת ובתגובתיות יתר בריריות הרספידטריות של האף והסינוסים הפרה נאזליים, עם רגישות ספציפית המטווחת ע"י IgE ותסמינים חוזרים או מתמשכים של נזלת, גוד, עיטושים, גודש אף ועוד.

ריריות האף והסינוסים הפרה נאזליים הם חלק אינטגרלי ממערכת הנשימה. המבנה האנטומי של ריריות אלה מראה קווים דומים למבנה הרירית הברונכיאלית ותפקודם של דרכי הנשימה העליונות והתחתונות מראה קשרי גומלין הדוקים. בנוסף, מחקרים אפידמיולוגיים רחבי העולם מראים כי מרבית חולי האסתמה סובלים גם מנזלת אלרגית. יתרה מכך, חולים עם נזלת אלרגית בלבד וללא אסתמה מראים רגישות יתר של דרכי הנשימה במבחן מטאסלין במיוחד בסמוך לעונת הפריחה. מודים של דלקת בריריות האף והסינוסים נמצאים בקורלציה הדוקה עם סמני דלקת בדרכי הנשימה התחתונות, ממצאים התומכים בתפיסת ה-One Airway, one disease. בשנים האחרונות נמצא, כי פקטורים המורליים (ציטוקינים, אינטרלוקינים

אחרים) אחראים להופעת ההפרה ראקטיבית הברונכיאלית בחולי נזלת אלרגית וכן להופעתם או אי הופעתם של תסמינים של אסתמה בחולים אלו. אסתמה ונזלת אלרגית חולקות אפידמיולוגיה, גורמי סיכון משותפים, מעורבות של רקמות דומות, תהליכים דלקתיים וגורמים מחמירים זהים (ראה טבלה מס' 1).

ילדים ומבוגרים עם אסתמה ונזלת אלרגית, סובלים בדרך כלל מאסתמה הקשה יותר לשליטה, עם יותר אשפוזים וביקורים אצל הרופא, צריכת כמות גדולה יותר של תרופות וימי היעדרות מלימודים ועבודה. מודים של איכות חיים בחולים אלה נמצאו גרועים יותר מאשר בחולים עם נזלת אלרגית בלבד, אולם לא ניתן היה לחקור באופן סיסטמטי חולים עם אסתמה ללא נזלת אלרגית בגלל מספרם המצומצם. עם זאת, נראה כי מגבלות בתפקוד החברתי של חולים עם נזלת אלרגית ואסתמה, נובעים בעיקר מתסמינים אפיים ואלה, כמו גם התסמינים הריאתיים, מחמירים בעונת המזג האוויר בחולים עם רגישות עונתית. נמצא, כי טיפול בתסמיני הנזלת משפר באופן משמעותי את חומרת האסתמה בחולים אלו!

נתונים אלה תומכים בהמלצות הקווים המנחים במסמך שפורסם ע"י ארגון הבריאות העולמי תחת הכותרת ARIA – Allergic Rhinitis Impact on Asthma בשנת 2001 ושערוך מבוסס היכחות (Evidence Based) שלו יוצא לאור בימים אלה. בבסיסו של מסמך ה-ARIA הקווים המנחים הבאים:

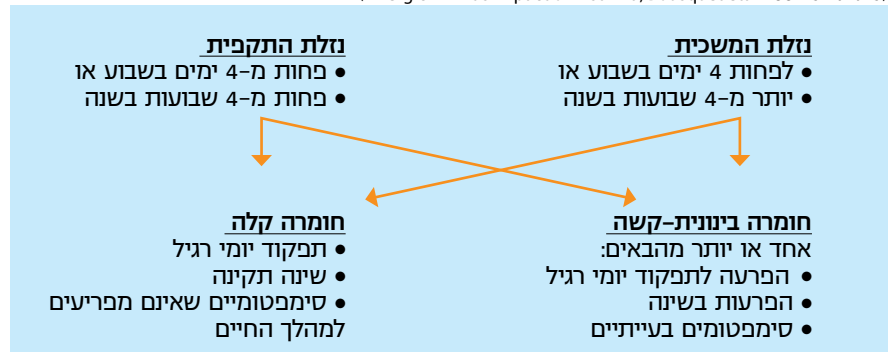
- יש לבדוק המצאות אסתמה בחולים עם נזלת אלרגית, באמצעות ראיון ובידוק פיזיקלי; ובמידת הצורך בעזרת תבחני נשימה מיוחדים.
- בחולים אסתמטיים, יש לבדוק באופן מסווג את הימצאותה של נזלת אלרגית ולתת טיפול רפואי המכוון לתסמינים האפיים.
- מומלץ לעודד תפיסה מערכתית וטיפול משולב של מחלות האלרגיה הרספידטריות.

קלאסיפיקציה של חומרת המחלה

גם הקלאסיפיקציה של חומרת המחלה עברה שינויים בדומה לשינויים המקבילים שחלו בקלאסיפיקציה של אסתמה, כאשר כעת מדובר על נזלת היכולה להיות התקפית או המשכית על פי משך התסמינים המדווח ובחומרתה יכולה להיות קלה (כזו שאינה

טבלה מס' 1. גורמים מחמירים באסתמה ונזלת אלרגית:

- וירוסים, מחלות זיהומיות
- אלרגנים נשימתיים:
- א. ביתיים – קרדיות, חיות מחמד, ג'וקים וכו'
- ב. סביבתיים – אבקנים, עובשים וכו'
- אלרגנים אחרים – מזון
- אוויר קר
- פעילות גופנית
- תרופות – NSAIDs
- אחר



לשיפור משמעותי בחומרת המחלה. במילים אחרות - אין לצפות להטבה בסימפטומים של הנזלת האלרגית או האסתמה של ילד לאחר התחלת השימוש בכיסויים היפואלרגיים לסרית ולשמיכה, במידה וקיימת רגישות דווקא לחתול הדי באוויר בית! ההתערבות הסביבתית חייבת להיות סלולת, מסוננת ע"י אבחון של רגישויות ספציפיות, לעיתים עם עלויות כלכליות לא מבוטלות אך בתנאים אלה יכולה להיות כלי עזר משמעותי בשיפור המצב הרפואי ואיכות החיים של החולה ומשפחתו.

אימונותרפיה

אימונותרפיה במחלות אלרגיה, היא תהליך בו נחשפת המערכת החיסונית באופן חוזר, למינים הולכים ועולים של אלרגן אליו קיימת רגישות מיידית, כך שלאורך זמן, נוצרת סבילות ייחודית (Specific tolerance) לאותו אלרגן. צורה טיפולית זו מוכרת כיעילה ע"י כל הטפים המקצועיים כמו גם ע"י ארגון הבריאות העולמי. זוהי צורת הטיפול היחידה שבה יעילות הטיפול נשמרת לאורך זמן גם אחרי הפסקת התרופה וישנן עדויות כי היא גורמת לשינוי משמעותי במהלך הטבעי של המחלה, כך שקטנה הנטייה להתפתחות של אלרגיות סביבתיות נוספות ואסתמה. מקובל, כי בידיים מיומנות של רופא מומחה באלרגיה, אימונותרפיה הינה צורה טיפולית בטוחה לילדים ומבוגרים כאחד. גורמים המגבילים את השימוש הנרחב יותר בצורת טיפול יעילה זו במיוחד בגיל הצעיר הם: (1) קיומן של תופעות לוואי מקומיות (כאב, אודם נפוחות וגוד במקום ההזרקה) וסיסטמיות (פריחה אורטיקריאלית, התקפי נזלת ועיטושים, לעיתים נדירות יותר התקפים של אסתמה אלרגית והלם אנאפילקטי). (2) עלות ומשך הטיפול (בצורה המקובלת הוריקות ניתנות בתדירות של פעם בשבוע למשך מס חודשים ולאחר מכן פעם בחודש למשך מספר שנים). (3) קיומן של תרופות פרמקולוגיות יעילות שהשימוש בהן יחסית נח ותופעות הלוואי של השימוש בהן מזער. בשנים האחרונות מתפתחת בעיקר באירופה צורה חדשה לכיצוע של אימונותרפיה והפעם ע"י אלרגן בצורת טיפות או טבליות הניתנים מתחת ללשון - SLIT (Sub Lingual Immunotherapy). גם צורה טיפולית

הסלל לכל הפחות רופא ואחות, הורים וילד ובמידת הצורך מומחה לפיזיותרפיה ולריפוי בדיבור, צוות רפואת שיניים וכיו"ב. זאת, נוסף לטיפולים ותרופות יעילים, ממקדי בעיה, עם מיעוט יחסי של תופעות לוואי לאורך זמן. שילוב הכרזי זה מסוכסס היטב ע"י המלצות ARIA (ראה תרשים מס 1).

חינוך והסברה

הבנת הותהליכים המשתתפים בקביעת חומרת המחלה וההזרפה בה, אופן השימוש בטיפולים הפרמקולוגיים והסכמה נרחבת על מטרות הטיפול, כמו גם החשיבות של מניעת החשיפה לחומרים מגרים (Irritants) כמו עשן סיגריות - הם מן הנשאים הרבים הדרושים חינוך והסברה. בנוסף, אלמנטים רבים המשפיעים על איכות החיים של המטופל ובני משפחתו כמו איכות השינה של ילדים, הפרעות בשמיעה ובדיבור שעלולות להתפתח בילדים עם דלקת אוזניים כרונית משנית לנזלת אלרגית, בעיות בקשב וריכוז משנית לטיפול תרופתי ארוך טווח עם אנטיהיסטמינים מהדור הראשון בילדים בגיל בית ספר - כל אלה דורשים תשומת לב, מעקב והסברה אף הם.

טיפול סביבתי

למרות שישנם מספר סימני שאלה לגבי יעילות המאמצים למניעת חשיפה לאלרגנים כטיפול בנזלת אלרגית במבוגר, הרי שבילדים נראה כי התערבויות משולבות, המכוננות ע"י אבחון פרטני, גורמות

מפריעה למהלך החיים הרגיל ולתפקוד) או בעינת-קשה, אם היא מפריעה למהלך החיים של המטופל (ראה טבלה 2).

אבחון

לכיסוס האבחנה יש צורך בהוכחה של רגישות מיידית לאלרגן, המתבצעת ע"י בדיקות עוריות לאלרגיה מיידית או בדיקה של נוגדנים ייחודיים מסוג IgE בסרום ובנוסף, לקריטריונים קליניים - תסמינים של דלקת ותגובתיות יתר בריריות הרספירטוריות של האף והסינוסים הפרה נאזליים עם התקפים חוזרים או מתמשכים של נזלת, גוד, עיטושים, גודש אפי ועוד. במרבית הילדים ניתן להפיק גם סיפור משפחתי של נזלת אלרגית או היסטוריה אישית של אלרגיה למזון, דרמטיטיס אטופית או אסתמה.

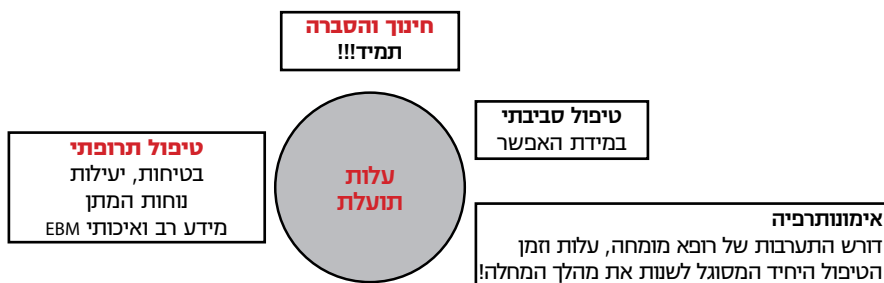
תחלואה נלווית - Comorbidity

שכיחות התחלואה הנלווית של ביטויים אטופיים בילדים עם נזלת אלרגית, גבוהה ביותר. כ-1/3 מן הילדים סובלים גם מאסתמה אלרגית, כ-50 אחוז מדלקת אלרגית של הלחמית, כ-50 אחוז סובלים כעת או סבלו בעבר מדרמטיטיס אטופית ויותר מ-75 אחוז מהם יסבלו בשלב מסוים מדלקת בסינוסים (Cronic Rhinosinusitis). כ-50 אחוז מן הילדים העוברים ניתוח להכנסת צינוריות אוויר בגלל דלקות אוזניים או נוזלים באוזניים, סובלים מנזלת אלרגית. מעל 80 אחוז מן הילדים האסתמטיים סובלים בנוסף מנזלת אלרגית. שכיחות הבעיות במנשך (Dental Malocclusion) גבוהה פי 4 בקרב ילדים עם נזלת אלרגית ונשימה פומית. שכיחות התחלואה הנלווית גבוהה עד כדי כך, שמרבית ההמלצות מחייבות כי תהליך האבחון והמעקב בילדים עם נזלת אלרגית יכלול גם מאמץ לאבחון וטיפול של אסתמה, סינטיטיס, הפרעות בשינה, בעיות במנשך, הערכת שמיעה, התפתחות שפתית וכיוצא בזה.

טיפול

כמו בכל מחלה כרונית, קל וחומר מחלה כזו אצל ילדים, הטיפול חייב להיות מבוסס על מספר רב של נדבכים הכוללים חינוך והסברה ויצירת צוות טיפולי

תרשים מס 1. המעגל הטיפולי במזלת האלרגית
(מתורגם מ- Allergic Rhinitis Impact on Asthma, Bousquet et al 2008)



זו נמצאה יעילה לטיפול בנזלת אלרגית, עם יעילות הנשמרת גם מספר שנים לאחר הפסקת הטיפול. אימות תרופה תת לשונית עדיין אינה מאושרת למזן לחולים בישראל אך ללא ספק מהווה אופציה טיפולית עתידית לילדים עם נזלת אלרגית בארץ.

טיפול תרופתי

במקביל למקובל היום בטיפול באסתמה, מתחלקות גם התרופות הנמצאות בשימוש בטיפול בנזלת אלרגית לתרופות מקלות (Reliever medication) ותרופות העוזרות בשליטה על הסימפטומים של המחלה (Controller medication). בקבוצה הראשונה נכללות התרופות האנטיהיסטמיניות, תרופות אנטיסליטריגיות, ותרופות מונעות גודש בין עם מקומי או סיסטמי. בקבוצה השנייה, נכללות תרופות נגדות דלקת, כמו סטרואידים אינטרנאליים, אנטיליקוטינאים (לדוגמה מונטלוקאסט - Singulair) ומייצבים של תאי פיתום (Mast cell stabilizers - לדוגמה נדוקרמיל ואופטיקורם). מלבד במצב של נזלת התקפית קלה, הטיפול המומלץ בקו הראשון הינו סטרואידים אינטרנאליים, היות וטיפול זה הראה השפעה טובה על כלל הסימפטומים של הנזלת האלרגית ובמבחינה השוואתית (Head to Head) לרוב הראו תוצאות טובות יותר מאשר תרופות ממשפחות אחרות. במקרה של נזלת התקפית קלה בלבד, ניתן להסתפק בשימוש באנטיהיסטמינים סיסטמיים או מקומיים עם או ללא תרופות מונעות גודש. רוב המקרים, הטיפול היעיל ביותר משלב חינך והדרכה, מניעת החשיפה לאלרגנים וחומרים מגרים נוספים (עישון, זיהום אוויר וכו'), עם טיפול משולב אנטי דלקתי ואנטי היסטמיני, ראה טבלה מס 3.

תרופות אנטיהיסטמיניות

באופן קלאסי, מחולקות תרופות אנטיהיסטמיניות לתרופות מהדור הראשון ותרופות חדשות יותר, דור שני ושלישי. תרופות מהדור הראשון מאופיינות

בחזירות גבוהה למערכת העצבים המרכזית, קישוריות גבוהה לא רק לרצפטורים היסטמינרגיים אך גם לרצפטורים סליטריגיים ואחרים ואורך השפעה משתנה, אך קצר באופן יחסי. תופעות הלואה של השימוש בתרופות אלה נגזרות מן האמור לעיל הן - נטייה להזדמנות וירידה משמעותית ביכולת הריכוז והלמידה של המשתמשים, נוסף על תופעות סליטריגיות של יובש בעיניים ובפה וכיב. בנוסף, מרבית התרופות מהדור הראשון נכנסו לשימוש לפני הקמת מנגנוני הבקרה הקיימים כיום ולא בצעו בהם מעולם מחקרים מסודרים לקביעת יעילותם ובטיחותם, במיוחד לא באוכלוסיית הילדים. נתונים מצטברים של בעיות בטיחות בעיקר בגיל הנאור צעיר, הביאו לפרסום אזהרה נרחבת שהוציא ה-FDA בשנת 2004, בדבר הסכנת הטמנות בשימוש בתרופות אנטיהיסטמיניות מהדור הראשון (לדוגמה פרומתאזין או פרנן Promethazine and Phenergan) בילדים מתחת לגיל שנתיים. בשנת 2006, בעקבות נתונים חדשים, חזק ה-FDA את אזהרתו ואף כלל אזהרה לגבי שימוש בילדים בכלל. לעומת זאת, תרופות חדשות מחוברות לעבר תהליכי אישור ארוכים המספקים נתונים של יעילות ובטיחות לפני הכנסתן לשוק ויתרה מכך- חברות שונות, בתוך חברת שרינג יצרנית אריס (Desloratadine, Alerius) וחברת UBC (צדפה) יצרנית Xyzall (Levocetirizine) ביצעו ופרסמו מחקרי בטיחות/יעילות/מנינים גם בקבוצת הגיל הצעיר. גם זירטק (Cetirizine) השתתפה במחקר גדול רב מרכזי המשכי שהראה בטיחות ויעילות בילדים מתחת לגיל שנתיים. בקבוצה, מחקרים אלה יצרו מאגר ידע המעמיד את התרופות הנ"ל כתרופות הבחירה לטיפול בנזלת אלרגית בקבוצת הגיל הצעיר. עדיין מועט הידע לגבי השימוש בסטרואידים אינטרנאליים בילדים בגיל הצעיר, אולם חלק מהתרופות המשווקות בארץ מקבוצה זו הן בעלות אינדיקציה החל מגיל 4 שנים. סינטייליד (Montelukast) חוסם של פעילות לויקוטריאנים,

היא תרופה אנטי-דלקתית הנמצאת בשימוש בארץ בטיפול באסתמה בילדים שפעילותה כנגד נזלת אלרגית מוכחת ומאושרת לשימוש מגיל שנה, אולם בגלל בעיות תקצוב ותוכן סל התרופות, יתכן ושימושה יהיה מוגבל לאותם ילדים עם שילוב של אסתמה ונזלת אלרגית.

סיכום

נזלת אלרגית היא המחלה הסדנית הנפוצה ביותר בקרב ילדים ומבוגרים צעירים בעולם המערבי ושכיחותה, על פי סקרים בין לאומיים, עדיין נמצאת בנצבת עלייה. זו מחלה דלקתית סדנית בדרכי הנשימה הקשורה לרגישות מיידיית מסוג IgE לאלרגנים נשימתיים, במבוגרים ובילדים עם רקע אטופי. הגדרת המחלה והקלסיפיקציה של חומרתה משקפים היום את הידע המצטבר בנושא חשיבות הדלקת האלרגית והספקטרום הנרחב של ביטויי הדלקת הזו בדרכי הנשימה, החל מדלקת עיניים וכלה באסתמה. לביסוס האבחנה יש צורך בהוכחה של רגישות מיידיית לאלרגן, המתבצעת ע"י בדיקות עוריות לאלרגיה מיידיית או בדיקה של נוגדנים ייחודיים מסוג IgE בסרום. התפיסה הטיפולית המתפתחת, מחייבת התייחסות למרכיבים סביבתיים, ליצירת שיתוף פעולה בין הצוות הטיפולי למטופל ומשפחתו, הגדרה מדויקת של מטרות הטיפול והשפעת המחלה הטיפול על איכות החיים של המטופל, אבחון נכון של תחלואה נלווית ושימוש בתרופות יעילות ובטוחות שעברו תהליך הוכחה בכלים של רפואה מבוססת הוכחות (Evidence Based Medicine). במסגרת זו, נראה כי אימות תרופה היא צורה טיפולית יעילה בנזלת אלרגית עם פוטנציאל ניכר לשינוי ה"מהלך הטבעי" של המחלה ודיוק בקבוצת הגיל הצעירה ועם השנים, היא הופכת לנחה ובטוחה יותר למזן.

בכל מקרה, חובה על המטפל בילד עם נזלת אלרגית לבדוק את המצאות האסתמה באמצעות ראיין רפואי ובדיקה פיזיקלית ובמדידת הצורך, בעזרת תבחני נשימה מיוחדים. כמו כן, יש להגביר את מודעות המטפלים בילדים עם אסתמה לשכיחות המאור גבוהה של נזלת אלרגית בחולים אלו, לפנטזיפ החמור יותר של אסתמה המלווה בנזלת אלרגית - עם סיכון יתר לאישפוזים, ביקורים בחדר מיון, התקפים חריפים וצריכת יתר של טיפולים תרופתיים ושירותי בריאות. מתן טיפול המסווג לתסמינים האופייניים או שימוש בתרופות ואסטרטגיות המטפלות בשני הקצוות של האלרגיה הנשימתית, משפרים את איכות החיים של הילדים ומשפחותיהם וכן מרדים רפואיים של שליטה באסתמה.

ד"ר מונה ינקוביץ כידון, מומחית לרפואת ילדים ומומחית לאלרגיה ואימונוולוגיה קלינית, מרכז בריאות הילד, שירותי בריאות כללית, ראשל"צ והיחידה לאלרגיה, המרכז הרפואי ע"ש שיבא, תל השומר

טבלה מס 3. המלצות טיפוליות
(לקוח מ-Allergic Rhinitis Impact on Asthma-ARIA, Bousquet et al 2001)

המלצות לטיפול בנזלת WHO and ARIA

התקפית קלה	התקפית בינונית	המשכית קלה	המשכית בינונית-קשה
סטרואידים אינטרנאליים חוסמי רצפטורים של לויקוטריאנים מייצבי תאי פיתום			
אנטיהיסטמינים מהדור השני (שאינם מרדמים) נוגדי גודש מקומיים (פחות מ-10 ימים) או סיסטמיים המנועים ממגע עם אלרגנים ומגרים אחרים (עישון)			
ARIA=Allergic Rhinitis and its Impact on Asthma Bousquet et al. J Allergy Clin Immunol. 2001; 108 (5 suppl):s147			
אימות תרופה			

כאבי בטן כרוניים בילדים: גישה וטיפול

החלוקה לתת קבוצות, מקילה על אבחון כאב הבטן הכרוני על ידי הרופא הראשוני, כמו גם הקריטריונים החדשים שהוצגו ב- ROME III

ד"ר עקיבא פרדקין

כבוצת הילדים והמתבגרים הסובלים מכאבי בטן כרוניים/חוזרים הטרוגנית, כוללת מכלול של סימפטומים אבל ברובם לא נמצא הפרעה פיזיולוגית, אנטומית או ביוכימית והם יוגדרו ככאבי בטן פונקציונאליים. לראשונה, קיימת התייחסות בספרות לתופעה ע"י Aplay & Naish ב-1958, אשר כינו את התופעה כ-RAP (Recurrent Abdominal Pain) ועל פי הגדרתם המדובר בילדים שסבלו לפחות 3 אירועים של כאבי בטן, שהיו מספיק חמורים וגרמו להפרעה בתפקוד הרגיל בתקופה של 3 חודשים. בשנת 1997 נכתבו הקריטריונים הראשונים להגדרת כאבי בטן חוזרים בילדים במקביל לקריטריונים ל-IBS במבוגרים (Rome II) וב-2006 עברו קריטריונים אלה רעיון ועדכון, המבוססים בעיקר על סוג הסימפטומים, לקובץ שנקרא Rome III.

מהו המנגנון האפשרי להתפתחות כאבי בטן פונקציונאליים בילדים?

הוצעו מספר מנגנונים במודלים שונים:
הגישה הביופסיכו-סוציאלית - שינויים בתנועתיות המעי ורגישות יתר של מערכת

כאבי בטן כרוניים/חוזרים הינה תלונה שכיחה בילדים ומתבגרים. אמנם, שכיחות התופעה לא נבדקה לאחרונה אך בעבר הוערכה בין 2-4 אחוז מכלל הביקורים ברפואה הראשונית. הגיל האופייני להופעת הכאבים הינו 4-6 שנים ושיא נוסף נרשם בגילאים 7-12 שנים, כאשר שכיחות גבוהה יותר בכנות אינה חד משמעית. כאבי בטן כרוניים משפיעים על אורח חייו של הילד, גורמים להיעדרות חוזרת מביה"ס ולעלויות גבוהות למערכת הרפואית. הפרוגנוזה ארוכת הטווח של מצב זה אינה ברורה, אבל ההשערה היא שכ-30 אחוז ימשיכו לסבול מהתופעה גם כבוגרים. חלקם, בעיקר הבנות, יסבלו מתסמונת המעי הרגישה (IBS) ואחרים יפתחו תופעות נוספות כמו כאבי ראש מיגרטיים וחרדות. חדרה ודאגה של ההורים בשנת חייו הראשונה של הילד קשורה, כנראה, להופעת כאבי בטן כרוניים כבר לפני גיל 6 שנים. ילדים להורים הסובלים מתסמינים חוזרים של כאבי בטן, יסבלו יותר מכאבי בטן כרוניים מילדים להורים ללא תסמינים אלה. החשד שילדים לאחר התעללות מינית יסבלו יותר מכאבי בטן כרוניים קיים, אם כי אין עדיין עדות מדעית מוצקה בנושא.

גסטראונטריטיס חריפה, שינויים במספר
תאי פיטום, פעילות הסרטונין וצמיחת יתר
של חיידקים במחקרים שונים אולם מנגנונים
אלה טרם נבדקו בילדים הסובלים מכאבי בטן
כרוניים.

כיצד נאבחן כאבי בטן כרוניים פונקציונאליים?

קבוצת החולים הטרוגנית ותהליך האבחון
מורכב ואין בדיקה אחת המובילה אותנו

המרכזית.

הגישה הפסיכולוגית - סימפטומים
פסיכולוגיים שכיחים מאד בילדים עם כאבי
בטן כרוניים פונקציונאליים. לחץ נפשי עלול
לשנות פעולות מוטוריות של מערכת העיכול
ולגרום לתחושה סומאטית של כאבי בטן. גם
עלייה בשכיחות של חרדות ודיכאון מקושרת
לשכיחות התופעה.

מודלים נוספים בחיות ובמבוגרים מצאו
גם שינויים נורמוסקולריים לאחר

העיכול עוברים שינויים ע"י מערכת העצבים
המרכזית ומושפעים מגורמים גנטיים, ניסיון
וחוויה קודמים וסביבה חברתית, כאשר קיימים
אינטראקציה ומשוב בין המערכות. שינויים
בתנועות מתבטאים בפעילות יתר של המעי
בצום ופריסטליקה ערה יותר בתריסריון,
שכנראה משררת תחושת כאב. במצבי מתח
והתרגשות תופעות אלה מחמירות. ליקוי
בתחושה ויסצרלית נובע כנראה משינויים
ב"מח המעי" הקשור למערכת העצבים



לאבחנה ברורה.

אנמנוזה של תכיפות, מיקום ותזמון כאבי הבטן אינה מבדילה בין מחלה אורגנית לפונקציונאלית. נוסף לכך, לחולים עם כאבי בטן כרוניים נטייה לסבול מיותר סימפטומים כמו אנורקסיה, בחילה, הקאות אפיזודיות, עצירות, שלשול, כאבי ראש, כאבי פרקים ובעיות עיניים מאשר ילדים רגילים והדבר מוסיף ומקשה על האבחנה בין מחלה פונקציונאלית לאורגנית.

אין עבודות מחקר שבדקו את יעילות בדיקות המעבדה השגרתיות (ספירת דם, שקיעת דם, פרופיל כיוכימי ומטבולי, בדיקות שתן וצואה) בהערכה אם מדובר בכאב בטן פונקציונאלי או אורגני, בהיעדר "דגלים אדומים". גם לבדיקות מורכבות יותר כמו צילומי רנטגן, סונר בטן, ניטור חומציות הושט ואנדוסקופיות + ביופסיות אין ערך מוסף ברור וגם במקרה שמתגלה פתולוגיה, הקשר שלה לכאבי בטן חוזרים אינו חד משמעי.

הגישה הנכונה היום להתקדם באבחנה היא להיעזר בקריטריונים שהוגדרו ע"י ועדת המומחים ב"רומא III" ולהרחיב את הכירור אם קיימים "דגלים אדומים" המצביעים על מחלה אורגנית.

אבחון וטיפול בכאבי בטן כרוניים בילדים (Rome III)

דיספסיה פונקציונאלית (Functional Dyspepsia)

דיספסיה מוגדרת ככאב בטן או אי נוחות, קבועים או חוזרים, הממוקמים בבטן העליונה. ההסתמנות הקלינית יכולה להיות דמוית "כאבי כיב" – כאבים בבטן העליונה, המוקלים ע"י אוכל או סותר חומצה. סימפטומים אחרים קשורים להפרעה בתנועתיות הינם בחילות, תחושת שובע מוקדמת, מלאות אחרי ארוחה, הקאות ספורדיות ותפיחות הבטן. ברוב החולים יש הסתמנות משולבת של כאב והפרעה בתנועתיות. הכאב מופיע לפחות אחת לשבוע לתקופה של חודשים.

סימפטומים אלה, עלולים להופיע גם בילדים עם מחלה אורגנית ברורה – כיב פפטי, אבנים בדרכי מרה, מחלת מעי דלקתית או דלקת חוזרת של הבלב. נוכחות של "דגלים אדומים" בסימנים או סימפטומים יעזרו לנו להתקדם לאבחנה הנכונה (טבלה 1). יש לברר לגבי אירוע של גסטרואנטריטיס חריפה לאחרונה, היכולה לגרום לגסטרופרזיס ולתופעות דיספסיות גם לאחר חלוף סמני המחלה הווירלית.

בדיקה רוטינית של כל ילד עם דיספסיה כרונית לנוכחות הליקובקטר פילורי נמצאת

Table 1. "Red Flag" Signs and Symptoms Suggestive of Organic Diseases

- Weight loss
- Unexplained fevers
- Pain radiating to the back
- Bilious emesis
- Hematemesis
- Hematochezia/melena
- Chronic diarrhea (lasting >2 wk and >20 mL/kg per day)
- Gastrointestinal blood loss
- Oral ulcers
- Dysphagia
- Unexplained rashes
- Nocturnal symptoms
- Arthritis
- Anemia/pallor
- Delayed puberty
- Deceleration of linear growth velocity
- Family history of inflammatory bowel disease

עדיין בחילוקי דעות. גורמים דמוגרפיים כמו צפיפות במשפחה, מצב סוציו אקונומי נמוך, עלייה מארצות מתפתחות ועדות להליקובקטר במשפחה, מעלים חשד סביר לנוכחות החיידק.

האם ארדיקציה של החיידק גורמת להקלה/החלמה מכאבי הבטן? גם לכך עדיין אין תשובה ברורה.

כיצד נטפל? בהיעדר "דגלים אדומים" וקצב גדילה תקין, יש להדריך את הילד ומשפחתו לצורך תזונה מתאימה – להימנע ממשקאות תוססים וחמוצים, קפאין, מזונות שמנים וחריפים ושימוש בתרופות כמו אספירין. יש להציע לילד ארוחות קטנות לעיתים קרובות. יש לדון בבעיות פסיכו-סוציאליות, היכולות להיות גורם מרכזי לבעיה.

תסמונת המעי הרגז (IBS)

כאבי בטן הקשורים לשניים או יותר מהסימפטומים הבאים: הקלה לאחר פעולת מעיים, שינוי באופי הצואה לפחות 4 פעמים בשבוע (מקשה/גושית לרכה/שלשולית), הפרעה בהטלת צואה (מאמץ, דחיפות הפרשת ריר), גזים, תפיחות הבטן ותחושה של חוסר התרוקנות.

גם כאן, קיימים "דגלים אדומים" (טבלה 1) היכולים להעיד על מחלה אורגנית – כאבי בטן ליליים, איבוד משקל, אפסות בפה, דימום רקטלי, חום, דלקת פרקים, קומה

נמוכה ועיכוב בהתבגרות וסיפור משפחתי של מחלת מעי דלקתית. יש לברר הרגלי תזונה של הילד, האם הוא צורך מספיק סיבים תזונתיים ונוזלים במקרה של עצירות, או שקיים שימוש עודף בסוכרים כמו סורביטול ופרוקטוז במקרה של שלשולים.

יש להעריך בפגישה נוכחות של גורמי לחץ פסיכו-סוציאליים, או סמנים של חרדה ודיכאון אצל הילד או הוריו.

מה הקשר בין אי סבילות ללקטוז וילדים עם תסמונת המעי הרגז?

לעיתים, הפחתה של לקטוז בתזונה עשויה לגרום לשיפור זמני בתסמינים בעקר בשלשולים ובגזים, אולם לא נמצא הבדל בין ילדים בריאים וילדים עם כאבי בטן כרוניים בשכיחות של חוסר לקטאז. דיאטה ממושכת דלת לקטוז לא גרמה לשיפור משמעותי בסימפטומים.

הסבר לילד ומשפחתו על אופיים השפיר של הכאבים מביא לעיתים לרגיעה ומרפא. גם כאן יש לאתר גורמי לחץ פסיכו-סוציאליים ולדווח עליהם למשפחה.

שינוי תזונתי עשוי לשפר את הסימפטומים. אם הכאב מלווה בשלשולים יש להמליץ על הפחתה בצריכת סורביטול (סוכריות גומי לעיסה, ג'לי), פרוקטוז (מיצי פירות) וירקות יוצרי גז (כרוב, ברוקולי, שעועית).

אם כאבי הבטן מלווים יותר בעצירות, מומלצת העלאת כמות הסיבים התזונתיים בדיאטה והעלאת כמות השתייה.

ניתן להשתמש במרכיב צואה (שמן פרפי), לקסטיבים אוסמוטיים (לקטולוז, פוליאטילנגליקול) ולובריקנטים.

שימוש בתרופות אנטידפרסנטיות טריציקליות כמו אימפרמין ואמיטריפטלין במינונים נמוכים 0.2-0.4 ק"ג ליום, עשוי לשפר תופעות של שלשולים וכאבי בטן.

קיימים דיווחים על שיפור בסימטומים עם מתן של פרוביוטיקה מסוג לקטובצילוס וביפידובקטריה.

תסמונת כאבי בטן פונקציונאליים (FAPS)

חלק מהילדים עם כאבי בטן כרוניים/חוזרים לא יתאימו לקריטריונים שהוצגו עד עתה. הם הוגדרו בקבוצה נפרדת – תסמונת כאבי בטן פונקציונאליים (FAPS) (Functional Abdominal Pain Syndrome).

גם כאן, יש צורך באנמנוזה מדויקת, הערכה פסיכו-סוציאלית, ואיתור דגלים אדומים.

הערכה מעבדתית מצומצמת, הכוללת ספירת דם, שקיעת דם, C-RP, ובדיקת שתן, בר"כ מספקת.

הבטן, חרדה, דיכאון ותופעות סומאטיות נוספות
נלוות לתקופה של 12 שבועות.

כאבי בטן מיגרנוטיים (Abdominal Migraine)

כאב בטן חזק, פתאומי, לא קוליקי, הנמשך לפחות
שעה ומלווה לפחות בשניים מהסימפטומים
הבאים - חיזורון, אנורקסיה, בחילה, הקאה,
כאב ראש או פוטופוביה. בין ההתקפים אופייני
מרווח של שבועות/חודשים בהם הילד מתנהל
ללא תלונות.

שכיחות כאבי בטן מיגרנוטיים גבוהה ב-1-4
אחוז מהילדים, יותר בבנות ביחס של 3:2. גיל
ההתחלה 7 שנים ושיאו בגיל 10-12 שנים.
יש לשלול מצבים פתולוגיים חריפים אחרים כמו
חסימה בדרכי השתן, חסימת מעי לסירוגין או
וולוולוס, מחלה של דרכי מרה דלקת חוזרת של
הלבלב, קדחת ים תיכונית משפחתית ומחלות
מטבוליות.

טיפול יכלול מניעה של גורמים מעוררים אפשריים
כמו קפה, מזונות המכילים גיטריטס ואמינים,
לחץ נפשי, צום ממושך, שינויים בתבנית השינה
והשיפה לאורות בוהקים ומהבהבים.

אם התופעה שכיחה, יש להציע טיפול מונע
בפרופרנולול (Propranolol), ציפרופטדין
(Ciproheptadine), או בטריפטן (Sumatriptan).

סיכום

כאבי בטן כרוניים/חוזרים מהווים בעיה שכיחה
בקרב הילדים הפוקדים את המרפאה הראשונית.
האתגר האבחנתי אינו פשוט בעיקר בהתחשב
במצוקת הזמן והעומס המוטל על הרופא.
הקריטריונים החדשים שהוצעו ב"רומא III"
והחלוקה לתת קבוצות של כאבי הבטן הכרוניים,
עשויים לעזור לרופא הראשוני בהעמדת אבחנה
נכונה, תוך שימת דגש על ה"דגלים האדומים",
הימנעות מבדיקות מיותרות ומתן פיתרון הולם
וטיפול תומך לילד והוריו.

ד"ר עקיבא פרדקין, מומחה

בגסטרואנטרולוגיה ותזונה בילדים, יחידת
גסטרו ילדים, ביה"ח ע"ש אדמונד ולילי
ספרא, המרכז הרפואי ע"ש חיים שיבא,
תל השומר ומנהל המרכז לבריאות הילד,
גיורא, אור יהודה, שירותי בריאות כללית

רשימת מקורות

- 1) M Y Berger, M J Gieteling and M A Ben-ninga Chronic abdominal pain in children BMJ 2007;334:997-1002
- 2) B S Collins and D W THOMAS Chronic abdominal pain Pediatr.Rev 2007;28:323-331
- 3) Subcommittee on Chronic Abdominal Pain, Chronic abdominal pain in children Pediatrics 2005; 115: e 370-e 381

Rome III criteria, 2006

Functional dyspepsia

must include all of the following*:

Persistent or recurrent pain or discomfort centered in the upper abdomen (above the umbilicus)

Not relieved by defecation or associated with the onset of a change in stool frequency or stool form

Irritable bowel syndrome

must include all of the following*:

Abdominal discomfort (uncomfortable sensation not described as pain) or pain associated with two or more of the following at least 25% of the time:

Improved with defecation

Onset associated with a change in frequency of stool

Onset associated with a change in form (appearance) of stool

Functional abdominal pain

must include all of the following*:

Episodic or continuous abdominal pain

Insufficient criteria for other functional gastrointestinal disorders

Functional abdominal pain syndrome

must include functional abdominal pain at least 25% of the time and one or more of the following*:

Some loss of daily functioning

Additional somatic symptoms such as headache, limb pain, or difficulty in sleeping

Abdominal migraine

must include all of the following*:

Paroxysmal episodes of intense, acute periumbilical pain that lasts for one or more hours

Intervening periods of usual health lasting weeks to months

The pain interferes with normal activities

The pain is associated with two or more of the following:

Anorexia

Nausea

Vomiting

Headache

Photophobia

Pallor

טיפול התנהגותי קוגניטיבי הראה יעילות בטיפול
בכאבי הבטן ובתפקוד הילד.

לאחרונה, פורסם כי טיפול
ב-SSRI-Citalopram הראה שיפור בכאבי

הגישה הביופסיכו-סוציאלית לטיפול חשובה
בעיקר בקבוצת חולים זו - הסבר מקיף על אופי
הבעיה, הרגעת ההורים והענקת תחושת ביטחון
ב-ילד ומשפחתו.



טיי זקס

ציסטק פיברוזיס

Usher

מניעת מחלות גנטיות על ידי בדיקות סקר לנשאות

סקירה של בדיקות הסקר המומלצות לאיתור נשאים למחלות גנטיות ובדיקות שלא נמצאו מומלצות לסקר

פרופ' מוטי שוחט

יותר מכל תחום אחר, מבטיחים החידושים בתחום הגנטיקה את תחילתה של דרך חדשה העומדת בפתח הרפואה. כבר עתה, ניתן לראות שיפור משמעותי באמצעים לאיתור זוגות, הנמצאים בסיכון גבוה ללידת ילד עם מחלות גנטיות, ומאפשרים את מניעתן.

בדיקות הסקר לנשאות מחלות גנטיות בישראל החלו בבדיקת האוכלוסייה למחלת הטיי זקס. בשנים האחרונות, הולכת רשימת המחלות הנבדקות ומתרחבת בהדרגה, הודות לכלים ולמידע שהתפתחו בתחום הגנטיקה. נשים, על כן, שעברו בדיקות גנטיות, צריכות להתעדכן לגבי בדיקות חדשות בכל הריזון נוסף.

בדיקות סקר מוצעות היום לזוגות בהריון גם במשפחות בהן לא נדעו מקרים של מחלות גנטיות תורשתיות. ההמלצות לגבי הבדיקות אותן יש להכליל בבדיקות הסקר נקבעות ומעודכנות ע"י איגוד הגנטיקאים ומתבססות על שכירות המחלה (הנשאים לגן המחלה) בקבוצות האתניות של בני הזוג, חומרת המחלה (שאין לה טיפול), פשטות ועלות הבדיקה, מידת ה"כיסוי" של הבדיקה (איזה אחוז מהזוגות שבסיכון יתגלו בבדיקה), היכולת להמשיך ולבדוק את קיום המחלה בעובר במהלך ההריון, אם ימצאו בני הזוג נשאים, ועוד.

הצעד הראשון באבחנה הוא בדיקה המיועדת לגלות אם אחד מבני הזוג נושא את הגן למחלה. רק אם בן הזוג שנבדק נמצא נושא, ייבדק גם בן-הזוג השני. די בבדיקת בדיקת הנשאות בהריון הראשון.

בדיקות הסקר המומלצות לאיתור נשאים למחלות גנטיות

בדיקה לזיהוי נושאי הגן ציסטיק פיברוזיס (CF)
ציסטיק פיברוזיס הינה מחלה תורשתית המתבטאת

בעיקר בדלקות ריאה חמורות ותחורות, בעיות ספיגת מזון במעי, פיגור בגדילה ומליחות יתר של הזיעה. אחד מתוך 30-35 אנשים באוכלוסייה הבריאה בישראל, נושא את הגן למחלה.

בדיקה לזיהוי נשאות לתסמונת ה-X השביר

תסמונת ה-X השביר הינה הסיבה השכיחה לפיגור שכלי בוסרים (אחד לכ-1,000 זכרים) אם כי היא יכולה להתרחש לעתים גם בנקבות. פרט לפיגור שכלי, אין לסובלים מהמחלה מומים או שינויים חיצוניים בולטים. הסיכון ללידת ילד חולה קיים רק כשהאם נשאית ולכן רק נשים נבדקות לנשאות של מחלה זו. שכירות הנשאות נבדקה בישראל ונמצא שאחת מכל 110 נשים הינה נשאית. הבדיקה מבצעת בדגימת דם של האישה ומומלצת לכל העדות.

בדיקת נשאי מחלת Canavan

מחלת קטון נובעת מחוסר באנזים אספרואצילז, האחראי על פירוק של חומרים שומניים הנאגרים בתאי המוח. המחלה מאופיינת בהתדרדרות נוירולוגית מהירה המתחילה מספר שבועות אחרי הלידה. בהמשך, מופיעים סימנים הסלילים עיוורון, קשיחות שרירים, התכווצויות ובעיות בליעה. השכיחות של נשאים למחלה גבוהה בקרב יהודים אשכנזים. אחד מכל 40 נושא את הגן למחלה. אצל יהודים לא אשכנזים המחלה נדירה. לכן, הבדיקה מומלצת לזוגות בהם שני בני הזוג ממוצא אשכנזי (או אשכנזי בחלקו).

בדיקה לזיהוי נושאי הגן לדיסאאוטונומיה משפחתית

מחלה המאופיינת בהפרעה בתפקוד מערכת העצבים האוטונומית - זו האחראית על איזון החום, לחץ

הדם, הדופק, התגובה לכאב, הפרשת הזמעות, הטעם וכד'. המחלה יכולה להתבטא כבר בגיל הינקות בדלקות חוזרות וריאות עקב שאיפת המזון לריאות, עיסוב בגדילה ובעיות הקשורות בהפרעה בתפקוד המערכת האוטונומית כמופרט למעלה. בחלק מהילדים ישנו גם איחור בהתפתחות, קושי בדיסור ולביליות רגשית. בעקבות שיפור הטיפול הרפואי בילדים אלה, האורך משך החיים של החולים ועם זאת יש תמותה משמעותית, בעיקר בעשור השלישי לחיים.

הפגם הגנטי הגורם לדיסאאוטונומיה משפחתית מצוי בעיקר ביהודים אשכנזים ושכיחות הנשאים למחלה מוערכת בכאחד מתוך כ-25 אנשים באוכלוסייה הבריאה ממוצא זה. רצוי לבצע את הבדיקה בזוגות בהם שני בני הזוג ממוצא אשכנזי או אשכנזי חלקי (בשלב הראשון מספיק שייבדק רק אחד מבני הזוג).

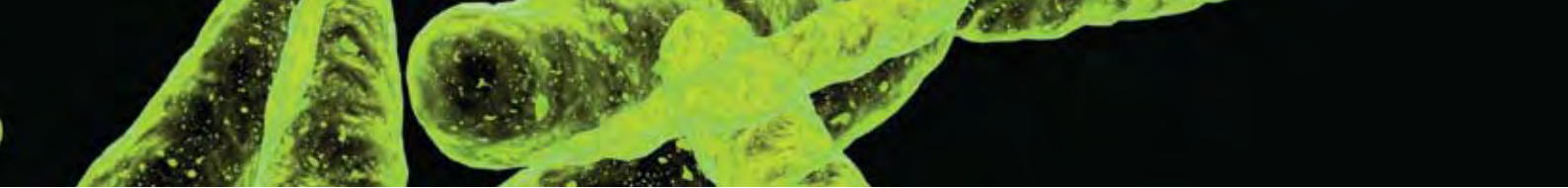
בדיקה לזיהוי נושאי הגן לכיוון שרירים מסוג SMA

מחלה זו מאופיינת ברפיון עד שיתוק של השרירים ולרוב מערבת גם את שרירי הנשימה. המחלה מופיעה לרוב בינקות עד ילדות מוקדמת וככל שגיל ההופעה מוקדם יותר, כך חומרתה וסכנת המוות מאי ספיקה נשימתית, גדולות יותר.

הפגם הינו בתאי העצב בקרומת חוט. הבדיקה היחידה שהיא אמינה לאבחנת SMA היא הבדיקה הגנטית. הפגם הגנטי ל-SMA מצוי בכל העדות ושכיחות הנשאים למחלה מוערכת בכאחד מתוך כ-40 אנשים באוכלוסייה הבריאה.

תסמונת ע"ש קוסטף או בשמה האחר

Type III 3 - Methylglutaconic
המחלה מערבת פגיעה בעיניים ופגיעה נוירולוגית.



המחלה נגרמת כתוצאה מחוסר באנזים ספינגומיאלינו (הגן נקרא ASM). החלבון המיוצר ע"י גן זה אחראי על פירוק של חומרים שומניים במוח, בריאות, בטחול, ובכבד.

שכיחות הנשאים למחלה גבוהה בקרב יהודים ממוצא אשכנזי. אחד מתוך כ- 90 אנשים באוכלוסייה הבריאה נושא את הגן למחלה.

מחלת MLC

מחלה נירולוגית מתקדמת לאט שמתבטאת בעיקר בהיקף ראש גדול יחסית בלידה. בהמשך ישנה הידרדרות בתפקוד המוטורי, חוסר יציבות בהליכה ותנועות לא רצוניות (מסוג דיסטוניה). רוב החולים סובלים מאפילפסיה. יתכן גם איחור בהתפתחות השכלית במידה קלה.

הסימן האבחנתי ניתן להדגמה בבדיקת MRI - לחולים יש מבנים ציסטיים בשכבה שמתחת לקליפת המוח וישנם גם שינויים בחומר הלבן של המוח. המחלה עלולה להתקדם למוות בעשור השני והשלישי לחיים.

שכיחות הנשאים למחלה גבוהה בקרב יהודים ממוצא לובי. אחד מתוך כ- 40 אנשים באוכלוסייה הבריאה נושא את הגן למחלה.

מחלות אגירה גליקוגן מסוג I Glycogen storage disease (GSD1a)

הפרעה בחילוף החומרים המתבטאת באגירה של חומר רב-סוכר הנקרא גליקוגן. בסוג 1 ישנה ירידת רמת סוכר הדם, המהווה בעיה משמעותית בילדות. ישנה גם הגדלת כבד בכל החולים ורמת שומני הדם עולה אף היא. בעבר, מתו מהמחלה בגיל בטרות מוקדמת וכיום, הודות לטיפול, המצב השתפר. יש עיסוב בגדילת הילדים בכ- 90 אחוז מהמקרים. אבני כליות מופיעות בכ- 65 אחוז מהילדים ואי ספיקת כליות היתה בכ- 25-50 אחוז. יתכנו גם גידולים ממאירים בכבד בכ- 20 אחוז מהמקרים.

שכיחות הנשאים בקרב יהודים אשכנזים היא כ- 1 ל-70. המחלה נמצאה קיימת גם ביהודי בולגריה ושאר ארצות הבלקן וביצאי אירופה בכלל (גם לא יהודים).

בדיקה לתסמונת Usher

תסמונת שמאופיינת ע"י פגיעה בשמיעה, ראייה ומערכת וסטיבורית. הליקוי בשמיעה דו-צדדי עמוק שקיים מלידה. הילדים החולים לא מפתחים דיבור. הליקוי בראיה על רקע תהליך ניווני ברשתית העין (Retinitis Pigmentosa) שמתחיל בגיל הילדות ומחמיר עם הזמן.

המחלה מהווה את הסיבה השכיחה ביותר לחירשות ועיוורון גנטי בעולם. ידועים 3 סוגים של המחלה,

אשכנזי או ששניהם ממוצא מרוקאי (שניהם ממוצא אשכנזי מלא/חלקי או ששניהם ממוצא מרוקאי מלא/בחלקו).

בדיקה לזיהוי נושאי הגן לתסמונת ע"ש בלום

מחלה תורשתית המאופיינת ע"י איחור בגדילה, רגישות יתר לקרני שמש (U/V), חסר חיסוני ועקרות אצל גברים. המחלה קשורה לנטיית יתר לפתח סרטן במהלך החיים. שכיחות הנשאים למחלה גבוהה בקרב יהודים אשכנזים. אחד מתוך כ- 90 אנשים באוכלוסייה הבריאה נושא את הגן למחלה.

בדיקה לזיהוי נושאי הגן למחלת Mucopolipidosis type 4 (ML4)

מחלת אגירה תורשתית שמתבטאת מיד לאחר הלידה בשינויים בעיניים הכוללים פזילה, עכירות בקרנית וניזון רשתית. בהמשך מופיעים רפיון שרירים ואיחור התפתחותי-שכלי קשה.

שכיחות הנשאים למחלה גבוהה בקרב יהודים אשכנזים. אחד מתוך כ- 100 אנשים באוכלוסייה הבריאה נושא את הגן למחלה.

בדיקה לזיהוי נושאי הגן למחלת אטקסיה טלניאקטויה

המחלה פוגעת במספר רב של מערכות, מתאפיינת בניזון מתקדם של המוח הקטן ומתבטאת באי יציבות בהליכה. כמו כן, מתפתח כשל מתקדם של מערכת החיסון המגינה בפני זיהומים. יש ליקוי במנגנון המתקן בטפטו את התקלות המצטברות בחומר הגנטי ולכן יש סיכון מוגבר עקב כך להופעת גידולים ובמיוחד בעקבות קרינה.

שכיחות הנשאים למחלה גבוהה בקרב יהודים ממוצא צפון אפריקאי (במיוחד יוצאי מרוקו). אחד מתוך כ- 70 אנשים באוכלוסייה הבריאה נושא את הגן למחלה.

בדיקה לזיהוי נשאי מחלת נימן-פיק Niemann-Pick disease (Type A)

המחלה יכולה להופיע במספר דרגות חומרה: הצורה הקלאסית הקשה ובעלת ההופעה מוקדמת נקראת סוג A. צורות B ו-A הנגרמות ע"י פגיעה גנטית דומה (פגם באותו גן), שכיחות יחסית יותר ונפוצות במיוחד בקרב יהודים אשכנזים.

מדובר במחלת אגירה של חומר הנקרא ספינגומיאלין בכבד וברקמת המוח. המחלה מאופיינת ע"י ניוון מתקדם של מערכת העצבים המרכזית, פיגור ניווני מוחי, הגדלה של הטחול והכבד ושינויים אופייניים לאגירה של הספינגומיאלין בקרקעית העין. לרוב, החולים נפטרים עד גיל 4 שנים.

בגיל מוקדם יחסית מופיע ניוון של עצב הראייה ומאוחר יותר מופיעה נוקשות של השרירים, חוסר יציבות מסוימת בהליכה ויתכנו גם סימנים נירולוגיים נוספים (בעיקר תנועות לא רצוניות וחוסרים בהתפתחות שכלית - בד"כ במידה קלה). בשנת השנה הפרשה מוגברת של החומצות 3-methylglutaconic 3- ו-3-methylglutaric.

ביהודים ממוצא עיראקי שכיחות הנשאים גבוהה (אחד ל-10). מומלץ לשקול את ביצוע הבדיקה לזוג ממוצא עיראקי ועיראקי בחלקו.

מחלת מטהכרומטיק לאוקודיסטרופי Metachromatic (leukodystrophy)

קיימות מספר צורות מבחינת חומרת המחלה. צורת המחלה השכיחה בארץ הינה קשה. סימניה מופיעים בדרך כלל כבר בשנה השנייה ולרוב, הילדים הלוקים בה מתים עד גיל 5. המחלה באה לידי ביטוי בפגיעה מתקדמת בתפקוד המוטורי, קישיון של שרירים, התדרדרות שכלית ולעיתים התכווצויות. נוזל השדרה מכיל רמת חלבון גבוהה. מופיעים משקעים בעלי צביעה מיוחדת (מטהכרומטים) במוח, בכליות ובשתן.

ביהודים ממוצא תימני (בעיקר חבנים) שכיחות הנשאים גבוהה (אחד ל-50 תימנים בכלל ו-1:17 חבנים). מומלץ לשקול את ביצוע הבדיקה לזוג ממוצא תימני ותימני בחלקו.

בדיקה לזיהוי נושאי הגן לטיי זקס

הבדיקה מומלצת לכל העדות וממונת ע"י משרד הבריאות. כאשר האישה בהריון, יש לבדוק תחילה את בן הזוג. במידה והאישה לא בהריון, לא חשוב מי מבני הזוג נבדק ראשון.

בדיקה לזיהוי נושאי הגן אנמיה ע"ש פנקוי (פנקוי A ופנקוי C)

מחלה תורשתית קשה שמתבטאת בעיקר בחוסר בתאי הדם האדומים (אנמיה) ובהמשך גם של תאי הדם האחרים. תהליך זה הולך ומחריף עם השנים. המחלה מתבטאת גם במספר שינויים בשלד, בעיקר באצבעות. אחוז גבוה של החולים מפתחים סרטן (בעיקר סרטן דם) בגיל צעיר. אחד מתוך כ- 50 יהודים אשכנזים הינו נשא לפנקוי מסוג C וכאחד מתוך 100 יהודים ממוצא מרוקאי באוכלוסייה הבריאה בישראל נושא את הגן למחלה מסוג A. הבדיקה ניתנת לביצוע כיום בזוגות בהם שני בני הזוג ממוצא



הסוג הקשה ביותר הינו Usher Type 1. שכיחות הנשאים באוכלוסייה האשכנזית הינה 1:100. ניתן לשקול לבצע את הבדיקה לזוגות ממוצא אשכנזי או אשכנזי בחלקו.

Nemaline myopathy

המחלה מתבטאת בדרגות שונות של חולשת שרירים כללית המתקדמת לאט. באוכלוסייה האשכנזית קיימת שכיחות גבוהה של הצורה המולדת - בה חולשת השרירים קיימת כבר בלידה. החולשה העיקרית היא בשרירי הפנים, הצוואר, הדיבר, הגפיים ומערכת הנשימה. בהמשך יכולים להתפתח שינויים בשלד, בעיקר בעמוד השדרה ובבית החזה. חלק קטן מהחולים נותר עם חוסר יכולת לניידות. תדירות נשאי הגנטי באשכנזים הינה כ-1:108. בדיקת הפגם למחלה זו אינה עומדת בקריטריונים של בדיקה "מומלצת" עקב שכיחותה הלא גבוהה, אם כי היא אפשרית בזוגות ממוצא אשכנזי או אשכנזי בחלקו.

חוסר של Alpha 1 antitrypsin (Z)

המחלה נובעת מחוסר באנזים Alpha 1 antitrypsin האחראי על הגנת תאים ברקמות שונות בטף. כאשר יש ירידה ברמות האנזים בדם עלולה (אך לא חייבת) להתפתח מחלת כבד קשה המצריכה השתלת כבד בגיל צעיר או מחלת ריאות קשה בגיל מאוחר. בחלק גדול מהחולים יסילה המחלה להיות קלה יחסית ולא תגרם לבעיות רפואיות משמעותיות. מידת החומרה ניתנת לניבוי לפי סוג הפגם בן AAT. המחלה קיימת בשכיחות גבוהה באוכלוסיות שונות בעולם. בארץ, היא מופיעה ביהודים ממוצא אשכנזי וספרדי. שיעור הנשאים באוכלוסייה הוא כ-1:80. ניתן לשקול ביצוע הבדיקה לזוגות ממוצא אשכנזי וספרדי כאחד.

Maple Syrup Urine Disorder (MSUD)

הסימנים הקליניים של המחלה מתפתחים לאחר לידה ומתבטאים בהתדרדרות ניידולוגית, התפתחות איטית, קשיי אכילה וריח השתן. לשתן של ילדים החולים במחלה יש ריח של סירופ מיפל. המחלה ניתנת לטיפול יעיל בתנאי שהיא מתגלת מיד לאחר הלידה. לצערנו, לרוב המחלה מתגלת באיחור ועד אז עלול כבר להיגרם נזק מוחי קשה ובלתי הפיך. לכן, בדיקת הנשאות בהורים מאפשרת טיפול יעיל מיד לאחר הלידה ומניעת נזק לילוד. הפגם הינו באנזים שמפרק קרבוקסיל בחומצות האמינו (אבני בניין של חלבון) המכילות קבוצות קרבוקסיליות. עקב הפגם ישנה הצטברות בטוף והפרשה מוגברת בשתן של חומצות שומן

המכילות את הקבוצות הקרבוקסיליות (ולכן, לאוצין ואיזולאוצין) - לחץ ריח של סירופ מיפל. ישנם מספר גנים האחראים למחלה. נמצא, שבאוכלוסייה האשכנזית שכיחות הנשאים של המחלה הינה יחסית גבוהה (כ-1:100). מומלץ לשקול את ביצוע הבדיקה לזוג אשכנזי ואשכנזי בחלקו.

בדיקות שלא נמצאו מומלצות לסקר

בדיקת מחלת גושה (Gaucher)

מחלה תורשתית הנובעת מחוסר באנזים גלוקוצרבזידאז האחראי על פירוק שומנים מיוחדים הנאגרים בתאים. המחלה מאופיינת בהגדלה ניכרת של הטחול והכבד, בירידה במספר טסיות הדם ולעיתים גם בפגיעה בעצמות. בחלק ניכר מהחולים (בעיקר ממוצא אשכנזי), תזיה המחלה קלה מאוד ולא תגרם לבעיות רפואיות ניכרות. מידת החומרה ניתנת לחיזוי לפי סוג הפגם בגן אותו בודקים. השכיחות של נשאים למחלה גבוהה בקרב יהודים אשכנזים. אחד מכל 15 נושא את הגן למחלה. הבדיקה מוצעת לזוגות בהם שני בני הזוג ממוצא אשכנזי (או אשכנזי בחלקו).

בדיקת נשאות כליוקי שכימה

חלק גדול ממקרי החירשות הינו על רקע גנטי. ידועים עשרות גנים שונים האחראים לליקוי שמיעה תורשתי. הפגמים בגנים קונקסין-26 וקונקסין-30 הם בין השכיחים ביותר ואחראים לכ-40 אחוז ממקרי חירשות מולדת תורשתית. ליקוי שמיעה זה הינו בדרגה חמורה, קיים כבר בלידה ודו צדדי. הוא מתגלה לרוב בגיל 5-10 חודשים. מדובר בליקוי שמיעה ללא ממצאים קליניים אחרים. האם הבדיקה מומלצת? כאחד מכל 30 אנשים הינו נשא לחירשות על רקע הגן קונקסין-26 וכאחד מכל 1,000 יזיה עם חירשות מולדת. מסיבות של חומרת הבעיה, אינדקס הגנטיקאים לא מצדיק להמליץ בדיקת סקר של זוגות לליקוי שמיעה. את הבדיקה ניתן לבצע לפי רצון הזוג בלבד וניתן לבצעה לאוכלוסייה היהודית והלא יהודית.

מהי חשיבות הבדיקות הללו?

בדיקות אלו חשובות גם אם אין במשפחה חולים במחלות גנטיות (לכן הבדיקות נקראות בדיקות סקר). בבדיקות אלו, אחת מתוך 100 משפחות ללא שום סיפור משפחתי ימצאו בסיכון גבוה (25 אחוז) ללדת ילד עם מחלה גנטית קשה - ואז ניתן יהיה לבדוק זאת באמצעות בדיקת מי שפיר בכל הריון, בכדי להבטיח ילד בריא ממחלה זו. מהותנים של משרד הבריאות ניתן ללמוד, כי בישראל מגלים היום פי 3 יותר ילדים החולים

במחלות בבדיקות סקר גנטיות, מאשר מקרים של תסמונת דאון, כאשר לשם גילוי של תסמונת דאון אישה מבצעת בדיקות רבות כמו שקיפות עורפית, בדיקות דם בשליש 1 ובשליש 2, סמנים רבים באולטרה סאונד, ואפילו מי שפיר. כל אלה לא תורמים ולו שליש מההחלטה של בדיקות הסקר לנשאות, וזה עוד בעת שההיענות של האוכלוסייה לבדיקות סקר גנטיות אינה גבוהה יחסית.

ראייה נוספת לחשיבותן של הבדיקות מתקבלת מהעובדה הבאה: יהודים חרדים משתמשים בבדיקות אלו כ-99 אחוז אחוז היענות - הם עוברים את הבדיקות לפני הפגישה עם בת הזוג. בקרב האוכלוסייה הערבית, מממן משרד הבריאות בדיקות סקר ייחודיות למגור לפי המחלות הנפוצות בכפרים הספציפיים. נאריך, דווקא אצל הזוגות החילוניים, אשר מעוניינים יותר מסלם במניעת מחלות גנטיות קשות ושהמימון יורד מכלום במניעת מחלות גנטיות לא מספקת - להן מגיע מהביטוח המשלים, ההיענות לא מספקת - רק 50 אחוז מהם מבצעים את הבדיקות. הסיבה היא בעיקר חוסר במידע מעודכן מרופאים וקבלת מידע מוטעה באמצעות "שיחות" באינטרנט. מה עושים במידה ו-2 בני הזוג אותור כנשאים של הגן למחלה (ובתסמונת ה-X השביר מספק שהאישה נשאית)?

המחלות שנבדקות כיום (סלן פרט לתסמונת ה-X השביר) הן בעלות צורת תורשה דומה, ובזמן יולד ילד חולה רק אם שני ההורים נושאים את הגן למחלה. אפשר להיות מצב נשאות רק בבדיקות גנטיות, הנערכות בבדיקות דם. ההורים הנשאים הם בריאים ואין להם אף אחד מסימני המחלה הגנטית, אך אם שניהם נושאים, קיים סיכון של 25 אחוז בכל הריון, שהוליד יזיה חולה.

במידה ושני בני הזוג הם נשאי גן למחלה (ובמקרה של תסמונת ה-X השביר אם האישה נשאית), ניתן לבדוק את קיום או אי קיום המחלה אצל העובר בבדיקה טרום לידתית, כמפורט להלן. לכן, במקרה כזה יופנו בני הזוג למרפאה ליעוץ גנטי כדי לקבל הסבר על הממצאים, ושם ימליצו בפניהם כיצד ניתן לבצע אבחון טרום לידתי מדי הריון. אפשר לאבחן את העובר כבר בשלבים מוקדמים של ההריון (בבדיקת סיסט שליה - CVS בשבועות 10-11), אם נחוץ, או בבדיקת מי שפיר. כיום, ניתן גם לאפשר את בדיקת העובר אפילו בטרם החזרתו לרחם בהפריה חוץ גופית (PGD).

מתי לבצע את הבדיקות?

את הבדיקות מומלץ לבצע לפני הריון אולם ניתן לבצע גם בשבועות ההריון הראשונים.

פרופ' מוטי שוחט, מנהל המכון הגנטי במרכז שניידר לרפואת ילדים ובי"ח בילינסון, המרכז הרפואי רבין, פתח תקוה

"דוקטור, אני רק צריך אישור לחדר כושר"

**לפני מתן אישורים לחדר כושר לילדים
ולנוער: למי לתת, כמה להיזהר ומדוע
כדאי לעודד בני נוער לכך**

ד"ר גל דובנוב-ח

כחד, אנו חיים בעיצומה של מגיפת השמנה, נייחות וכישר גופני ירוד, הקשורים אמנם זה לזה אך לכל אחד השפעות עצמאיות בנפרד. מאידך, ישנה התעוררות מבורכת במודעות הציבור לחשיבות הפעילות הגופנית וחובה על רופאים ומטפלים שונים לסייע ככל האפשר בהגברת הפעילות ולספק כלים ומידע בנושא.

אחד מסוגי הפניות לרופאי ילדים הנו בקשה למתן אישור לפעילות בחדר כושר. בשל המודעות לכך שפעילות גופנית עלולה גם להזיק או לסכן – אמנם לעתים נדירות – ולאור קיומם של חוק הספורט ורופאי ספורט, קיים חשש, בלבלול ואף חוסר ידע בקרב חלק מרופאי הילדים לגבי המותר, האסור והרצוי הכרוכים במתן האישור הנכסף לאותו נער/ה צמאי האימונים.

סקירה זו תציג בתחילה את היתרונות והחסרונות של אימוני הכוח בילדים – תחום, אשר לעתים אינו מוכר דיו על ידי רופאי הילדים. בהמשך, יוצגו המלצות לגבי אנמנזה, הבדיקה הגופנית ובדיקות העזר לאימוני התנגדות ("אימוני כוח", "אימוני משקולות") בילדים ובני נוער. מתוך המלצות אלו, ניתן לגזור את הרלוונטי עבור מבקש האישור. במקרה זה, כמו בכל טיפול רפואי, חשוב לשים לב מי עומד מולנו: האם מדובר במתאמן לשם בריאות כללית, האם מדובר בנער בעל שאיפות רחוקות יותר של פיתוח גוף, או שמא מדובר בספורטאי תחרותי המעוניין לשלב אימוני כוח בנוסף.

אימוני התנגדות בילדים

יתרונות

האקדמיה האמריקאית לרפואת ילדים פרסמה נייר עמדה בנושא אימוני התנגדות בילדים¹. אימונים אלו, אשר בעבר הדאיגו רבים עקב חשש לפגיעה בגדילה,



התבררו כבטוחים, מועילים ומותרים. אימוני התנגדות מסוגלים להניב שיפור במספר תחומים, כגון מערכת לב וכלי דם, הרכב הגוף, מסת העצם, שומני הדם ובריאות הנפש. אכן, ניתן להגביר את מסת השריר והכוח של ילדים ואין פגיעה בגדילה או פציעות – כל עוד מתבצעים התרגילים כנדרש. אגב, ארטלד שוורצנר, מפתח הגוף המפורסם בעולם והאיש אשר תרם רבות לקידום הספורט עד למעמדו כיום, החל להתאמן בגיל 14. בילדים פרה-פוברטליים ובבנות, השיפור בכוח מושג לרוב ללא גדילה משמעותית של השרירים, ומיוחס לשיפור בהפעלת היחידה המוטורית. מן הראוי לציין, כי אימוני כוח המבוצעים כתוספת לשם שיפור הישגים בענפי ספורט שונים, טרם הוכחו כמשפרים את ההישג באותו ענף... יש הגורסים, כי אימונים מסוג זה יכולים להפחית פציעות בספורט.

ישנם תירונות נוספים לאימונים בחדר הכושר, המוכרים גם למבוגרים. הסביבה הממוחזרת והנחה ונוכחות חברה של מתאמנים נוספים, יכולה להקל על הנער ולעודד התמדה. אימון ברמת עומס המותאמת אישית וחווית הצלחה ועידוד עקב השיפור בכוח אשר נראה בקלות לעין, מגבירים הן את יעילות האימון והן את חווית ההישג. בנוסף, עקב הצורך לעודד ילדים ונער להיות פעילים ככל האפשר, חשוב כי נספק להם אפשרויות מגוונות ככל האפשר לפעילות גופנית; פתיחת חדר הכושר בפניהם מספקת סוג ספורט נוסף, אשר עשוי להתאים לאלו אשר אינם נהנים מספורט קבוצתי, הינם פחות תחרותיים באופיים, או בעלי עודף משקל או כושר גופני ירוד, הדורשים התקדמות פרטית יותר.

חסרונות

עיקר החשש באימוני התנגדות ילדים ובני נוער הוא הסיכון לפציעות בשלד המתפתח, העיסוק בדימוי הגוף והחשיפה האפשרית לחומרים ממכרים וסמים אסורים.

לגבי פציעות – בין אם מאימון מוגזם ולא נכון ובין אם מחבטת משקולת עקב "השתוללות" הילדים – ניתן להפחית את הסיכון על ידי פיקוח המדריך ועל ידי מקצועיותו לגבי אופן ביצוע התרגילים, העלייה במשקלים והבנתו שמדובר בילד/ נער ולא בשיריון אולימפי. יישום ההמלצות לגבי העומסים ומספר האימונים השבועיים, כמפורט מטה, אמור להפחית סיכון זה. תמיד ייתכנו פציעות משימוש יתר בקרב מתאמני חדר כושר, לעתים עקב תחרות גלויה או סמויה עם אחרים – דבר האופייני אולי יותר לבני נוער מאשר למבוגרים. חשוב גם לשים לב למגבלות הדיל, וכמו בכל ענף ספורט בו ילדים מתאמנים – להמנע מהפעלת לחץ מוגזם להצלחה מצד ההורים או המאמן. נתונים מארה"ב מלמדים, כי רוב הפציעות בצעירים נגרמות עקב מתיחות

שרירים, בעיקר בפלג הגוף העליון, ולרוב נובעות מאימון לא נכון, עם ציוד ביתי וללא השגחה¹. ישנם תיאורים בודדים של פציעות משמעותיות המערבות את לוחיות הגדילה של שורש כף היד או אפופיזות בגב. מדובר במאורעות נדירים אשר, שוב, ניתנים למניעה על ידי הרמת משקולות נכונה והמנעות מעומסים מירביים ו"תחרויות". לגבי פגיעה אפשרית בדימוי הגוף, ידוע כי הסיכון להפרעות אכילה כגון אנורקסיה ובולימיה מורכב ממספר רב של גורמים. בקרב מפתחי גוף בלתי מנוסים, נמצאה שכיחות מוגברת של חרדה מדימוי הגוף והתנהגות בולמית². אין נתונים לגבי בני נוער, אולם יתכן והתחרות עם בני נוער אחרים, בין אם במשקלים ובין אם במראה, תצית את הניצוץ בקרב אלו המועדים לכך.

סיכון נוסף ומוכר מגיע מכיוון הסמים האסורים: חדר הכושר הינו מקור נפוץ לסטרואידים אנאבוליים וסיכניהם הרבים, כאשר כ-80 אחוז מהמשתמשים הינם מתאמנים חובבים³. סקר אשר נערך בקרב בני נוער בחדר כושר בישראל, מגלה תמונה מדאגה ביותר: 7 אחוז מהמראיינים דיווחו כי הם שוקלים, במידה זו או אחרת, להשתמש בסטרואידים אנאבוליים⁴. שכיחות גבוהה זו מחייבת התייחסות לנושא בכל מקרה של נער, המגיע לבקש אישור לחדר כושר, להידוש האישור או בביקור הרופא הבא. אגב, עמדתה הנחרצת של האקדמיה האמריקאית לרפואת ילדים היא לאסור שימוש כלשהו בתוספים כלשהם לשיפור היכולת הספורטיבית בקרב ילדים ובני נוער⁵. באופן כללי, סמים או תכשירים ממריצים אסורים בספורט גם על פי חוק הספורט הישראלי.

מבנה אימון התנגדות

כעקרון, מבנה אימון קטנים בחדר הכושר דומה לאימון המבוגרים אשר אינם מפתחי גוף של ממש וגם כאן מפורטות ההנחיות במסמך העמדה¹. המדריך המוסמך אמור להכיר את הפרטים, אשר אלה עיקרם: בתחילת תכנית אימון הכוח צריך להתאמן כנגד משקל נמוך יחסית. בעת רכישת המיומנות בכל תרגיל לראשונה, עדיף כי התנועות יבוצעו ללא כל התנגדות (כלומר, לא להוסיף עוד משקל על המכשיר/מוט). יש לבצע 8-15 חזרות ועם השיפור ביכולת ניתן להגביר את העומס בהדרגה עם תוספת של עד 10 אחוז משקל בכל פעם. יש לבצע תרגילים אשר יכללו את כל קבוצות שרירי הגוף, תוך הקפדה על טווח תנועה מלא במפרקים. על מנת להתחזק, יש לבצע אימונים בני 20-30 דקות, פעמיים או שלוש בשבוע. אין יתרון בביצוע אימונים נוספים. העקרון באימוני ילדים הוא כי אין להעלות את סך עומס האימון ביותר מ-10 אחוז לשבוע – כולל הגברת המשקל, משך האימון או תדירותו – וזאת לשם הפחתת הסיכון לפציעות משימוש יתר.

חשוב לכלול חלק מכין ("חימום") בכל אימון.

חוק הספורט וחוק מכוני כושר

חוק הספורט התשמ"ח 1988 מחייב כי "אגדות ספורט, מכון ספורט, ארגון ספורט והתאחדות או אגוד לא ישתפו ספורטאים בתחרויות ספורט המאורגנות בידם או מטעמם, אלא אם כן הספורטאים נבדקו תחילה בדיקות רפואיות ונמצאו כשירים". הבדיקות הרפואיות ייערכו במסגרת תחנות לרפואת ספורט, שם למעשה יפגוש הספורטאי התחרותי את רופא הספורט ויקבל אישור לפעילותו התחרותית. החוק, לפיכך, מחייב את האגודות ונוגע לספורטאים תחרותיים בלבד.

לגבי חודי כושר, חוק מכוני כושר (רישוי ופיקוח), התשנ"ד 1994, קובע כי "מכון כושר יקבל מתאמן קבוע רק לאחר שהמציא לו תעודה רפואית המאשרת את כשירותו מבחינה רפואית להתאמן במכון כושר" ואינו מפרט מי נותן את האישור ומה עליו לבדוק. תקנות מכוני כושר אימון קטנים – 2005, מתירות למעשה לילדים החל מגיל 6 להתאמן בחדר כושר וזאת בתנאי שהמדריך הוא בעל תעודת הסמכה של מדריך כושר גופני ועבר הכשרה מתאימה לאימון קטנים; שהמכשור נבנה, תוכנן והותאם לאימונים של קטנים וספציפית כי המכשיר מתאים או הותאם לממדיו של הקטין המתאמן; שמספר המתאמנים אשר בהשגחת המדריך אינו עולה על המותר (קיים פירוט מדויק); ושמתקיימות עוד אי-אלו הנחיות בטוחות.

מכאן עולה, כי ספורטאים תחרותיים במסגרות מאורגנות עוברים את בדיקתם הרפואית בתחנות לרפואת ספורט, ואינם מעניינינו כעת. לעומת זאת, ילדים ובני נוער יכולים להתאמן בחדר הכושר לאחר אישור רופא – ואין פירוט בחוק לגבי הנדרש מאיתנו.

בדיקת ספורטאי חובב טרם פעילות

בדיקת ספורטאי טרם השתתפותו בפעילות (Pre-participation examination), כוללת אנמנזה מפורטת, בדיקה גופנית ובדיקות עזר לפי הצורך. רוב הספרות בתחום זה נוגעת לספורטאים תחרותיים או לפחות מקצועניים/סמי-מקצועניים ומכאן יש לגזור לנער החובב ראשית, נגזיר את מטרת הבדיקה ולפי זאת נתאים את מהלכה. החשש העיקרי והידוע הינו מוות פתאומי במאמץ, ולכן עיקר הדגש מושם לרוב על המערכת הקרדיוסקולרית. יש לזכור תמיד כי מדובר במאורע מאוד נדיר, במיוחד בקרב ילדים ונוער – אך כזה שיכול להופיע במהלך כל סוג פעילות גופנית. רוב מקרי המוות במאמץ נגרמים כתוצאה מתסמונות משפחתיות,

שאלון ובדיקה טרם השתתפות באימון כושר לילדים ובני נוער

אנמנזה

- האם הילד בריא? חבלה/אשפוז קודמים? תרופות? רגישויות?
- חולשה, סחרחורות, עלפון, דפיקות לב, כאבים בחזה, קוצר נשימה או עייפות קיצונית במהלך מאמץ, אחרי מאמץ או במנוחה?
- במשפחה – מוות פתאומי או ארוע לבבי בגיל צעיר, השתלת קוצב לב?
- שאלות נוספות – צפצופים/אינהלציות בעבר, תזונה כוללת בשר/קטניות, כוונת שימוש בחומרים ממכרים, כוונת ירידה במשקל, סדירות מחזור?

בדיקה גופנית

- בדיקה גופנית מקיפה, בדגש על מידת גובה, משקל, לחץ דם ודופק
- לב וכלי דם – חיפוש אוושה בשכיבה ובעמידה/ סקוט, דפיקים פריפריים
- ריאות – איתור צפצופים
- בטן – הגדלת איברים, בליטת טחול
- גב וגפיים – סימטריה, יציבות, טווחי תנועה
- נוירולוגיה – הבדלי צד, כוח גס, יציבות ותפקודי מוחון
- סימני ויריליזציה, רמזים להפרעות אכילה, חוורון

באם נמצא מידע המכוון/מחשיד למחלת רקע לבבית או אחרת, באנמנזה או בבדיקה הגופנית, מומלץ לבצע המשך בירור בשיתוף רופא ספורט, אורתופד, קרדיולוג או מומחה אחר, על פי הממצאים.

ביקור זה מהווה הזדמנות לדון באורח חיים בריא ולתת המלצות לאימון נכון, לפעילות גופנית סדירה, ולתזונה נבונה ובריאה.

סיכום

אימוני התנגדות בקרב ילדים הם דבר מבוך – כל עוד הם נעשים נכון ועל פי החוק. המפגש בין הרופא לנער/ה המבקשים אישור לחדר כושר מהווה הזדמנות לדון באורח חיים בריא ולמתן המלצות תזונה ופעילות גופנית. יש לוודא, כי לא מסתתרת מאחורי אימון זה הפרעה כלשהי הקשורה לדימוי הגוף, להזהיר מפני חומרים אסורים ומיותרים ולהמליץ על אימון זהיר ובטוח. באנמנזה יש לחפש תלונות המחשירות לסיכון כלשהו למתאמן, ולבצע בדיקה גופנית טובה (ראה מסגרת נפרדת). אין צורך באק"ג במנוחה לכל ילד, אך באלו בעלי תלונות כלשהן או סיפור משפחתי – יש להרחיב את הבירור. תפקידו כרופאים הוא לעודד ילדים לפעילות גופנית כל העת ולסייע בהבטחת יעילותה ובטיחותה.

ד"ר גל דובנוב-רוז, רופא ילדים ורופא ספורט, מרפאת ספורט ופעילות גופנית לילדים, מחלקת ילדים, בי"ח הרסה הר-הצופים, ירושלים

ביצוע אק"ג לספורטאים תחרותיים; בישראל, חוק הספורט מחייב זאת, ואף מחייב מבחן מאמץ מגילאי 17 ומעלה – נושא אשר שני במחלוקת. לאחרונה פורסם מאמר בו הראו החוקרים כי אק"ג אפשר זיהוי של 7 מקרי מחלת לב משמעותית (LQTS, ARVD, RVOT-VT, WPW) בקרב 2,600 בני נוער פעילים – זאת בהיעדר סימפטומים או סיפור משפחתי¹⁰ והדבר מחדד את חשיבות האק"ג בבדיקה שטרם ההשתתפות. לפיכך, הנימוק בעד ביצוע אק"ג הוא כמובן זיהוי מצב לבבי סמוי מסכן חיים; הטיעונים נגד הינם השכיחות הנמוכה של אותן תסמונות, עלות הבדיקה, הזמן הנדרש, והסיכוי הבלתי-מבוטל של תוצאות חיוביות-כוזבות אשר יגרמו לדאגה מיותרת ולבירור מעמיק ומיותר. אם ישנו חשד כלשהו באנמנזה או בבדיקה הגופנית למחלה לבבית בנער – התשובה ברורה, ויש צורך בבירור מלא. לגבי ביצוע אק"ג לנער המבקש אישור לחדר כושר, ללא כל רקע מחשיד – נראה, כי שכיחות מחלות הלב והמוות הפתאומי הלבבי בצעירים אינם גבוהים מספיק להצדקת בדיקת סקר זו באופן גורף.

hypertrophic cardiomyopathy, long-QT syndrome, arrhythmogenic right ventricle, catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia, אך גם מיקרדיטיס ומומים קורונריים מולדים בחלק מהמקרים. בעיות אורתופדיות, הפרעות אכילה, היצרות סמפונות במאמץ, אנמיה וחוסר ברזל, חומרים אסורים, חבלות ראש ותסמונת אימון היתר – הם רק כמה מהנושאים הנוספים מתחום רפואת הספורט בילדים, אשר עלולים להיות רלוונטיים גם לספורטאי החובב.

ראשית, יש צורך באנמנזה טובה, בה נשאלים הילד והוריו לגבי הבריאות הכללית כמובן, וכן לגבי חולשה, סחרחורות, עלפון, דפיקות לב, כאבים בחזה או קוצר נשימה במהלך מאמץ, לאחריו או בעת מנוחה. שאלות לגבי רקע משפחתי חשובות מאוד באיתור תסמונות משפחתיות, לכן כל מאורע לבבי בגיל צעיר מ-40 שנה, מוות פתאומי או השתלת קוצב במשפחה מעלים חשד שכזה. שאלות סקר נוספות נוגעות לאירועי צפצופים/אינהלציות בעבר, תזונה מגוונת והאם היא כוללת בשר/קטניות (כמקורות ברזל), כוונת שימוש בחומרים ממכרים, כוונת ירידה במשקל וגישוש לגבי הפרעה בדימוי הגוף, סדירות מחזור ושימוש קודמות, אשפוזים, ניתוחים, אלרגיות ושימוש בתרופות.

הבדיקה הגופנית תהיה כללית ומקיפה ותכלול גם מדידות גובה, משקל, דופק ולחץ דם. יש לחפש אוושה לבבית בשכיבה ובעמידה ולברוק דפיקים פריפריים, וכן לבצע בדיקה אורתופדית להערכת סימטריה, רגישות כלשהי, יציבות פרקים וטווחי תנועה. יש לחפש סימני ויריליזציה מוגזמים אצל השרירים במיוחד, וסימני הפרעות אכילה לפי הצורך.

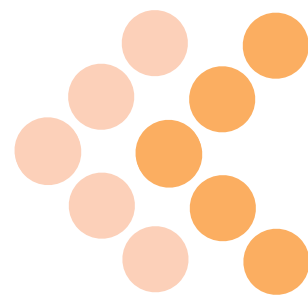
שאלת השאלות היא כמובן – האם יש צורך לבצע אק"ג במנוחה לכל מתאמן בחדר כושר, ובמיוחד אם מדובר בילדים ובני נוער. מחד – יש אשר ממליצים לבצע אק"ג במנוחה כבדיקת סקר אפילו לכל ילד, וזאת לשם זיהוי מקרי Long QT syndrome למניעת מוות בעריסה⁶, וכמובן שהדבר יכול להיות רלוונטי גם לילדים גדולים יותר והינו בעל משמעות במאמץ. לעומת זאת, יש הגורסים כי אין צורך⁷. באופן דומה, יש הטוענים כי חשוב לבצע אק"ג לכל ספורטאי – יש הטוענים אחרת^{8,9}. בארה"ב, אגב, אין חובת

רשימת מקורות

1. American Academy of Pediatrics Committee on Sports Medicine and Fitness. Strength training by children and adolescents. Pediatrics 2008;121:835-840.
2. Mangweth B, Pope HG Jr, Kemmler G, et al. Body image and psychopathology in male bodybuilders. Psychother Psychosom 2001;70:38-43.
3. Parkinson AB, Evans NA. Anabolic androgenic steroids: a survey of 500 users. Med Sci Sports Exerc 2006;38:644-51.
4. תמיר ע, זיו-נר י, דיין י, יע ועמדות אודות הטיפול בסטרואידים אנבוליים בישראל. 348-352: 143. הרפאה 2004.
5. American Academy of Pediatrics Committee on Sports Medicine and Fitness. Use of performance-enhancing substances. Pediatrics 2005;115:1103-6.
6. Schwartz PJ. Pro: Newborn ECG screening to prevent sudden cardiac death.

- Heart Rhythm 2006;3:1353-5.
7. van Langen IM, Wilde AA. Con: Newborn screening to prevent sudden cardiac death? Heart Rhythm 2006;3:1356-9.
8. Myerburg RJ, Vetter VL. Electrocardiograms should be included in preparticipation screening of athletes. Circulation 2007;116:2616-26.
9. Chaitman BR. An electrocardiogram should not be included in routine preparticipation screening of young athletes. Circulation 2007;116:2610-4.
10. Wilson MG, Basavarajaiah S, Whyte GP, et al. Efficacy of personal symptom and family history questionnaires when screening for inherited cardiac pathologies: the role of electrocardiography. Br J Sports Med 2008;42:207-11.

יתר לחץ דם ריאתי עורקי בילדים



הגורמים ליתר לחץ דם ריאתי עורקי בילדים, דרכי האבחון והטיפול והאפשריים

*מאמר זה אינו כולל התייחסות ליתר לחץ דם ריאתי בילדים על כל סיבותיו, ולטיפול בו

ד"ר עופר שילה, ד"ר תמיר דגן,
ד"ר אלחנן נחום, ד"ר גילי קדמון,
ד"ר טומי שיינפלד, ד"ר עינת בירק

יתר לחץ דם ריאתי עורקי מוגדר כלחץ ממוצע בעורק הריאה (Mean pulmonary arterial pressure) הגבוה מ-25 מ"מ כספית במנוחה או מ-30 מ"מ כספית במאמץ. זאת, בנוכחות לחץ יתר PCWP, Pulmonary capillary wedge (pressure) ולחץ סוף דיאסטולי של החדר השמאלי, הקטנים מ-15 מ"מ.¹ יל"ד ריאתי עורקי מסווג בדרך כלל כאידיופטי (בעבר ראשוני) או משני.¹ ארגון הבריאות העולמי (WHO, World health organization) יצר קלסיפיקציה של יל"ד ריאתי על סמך מנגנון המחלה. הקלסיפיקציה הוטבעה על ידי חוקרים מכל העולם בזמן הוועידה העולמית השלישית ליל"ד ריאתי שנערכה ביוני 2003 והיא זו המקובלת כיום (ראה טבלה 1). קלסיפיקציה זו נסמכת על קלסיפיקציה קודמת מ-1998 (The Evian Clinical Classification).²

פתופיזיולוגיה

הפתופיזיולוגיה שבבסיס יל"ד ריאתי מורכבת ואינה ברורה לחלוטין, אך בשנים האחרונות מתרחשת התקדמות משמעותית בהבנת התהליך ותכונותיו מכך האפשרויות הטיפוליות מתרחבות. באופן פיזיולוגי נשמר טונוס כלי הדם על ידי שיווי

משקל בין גורמים המעלים אותו (מכווצי כלי דם, גורמי גיליה, מעוררי קרישה) לאלו המורידים אותו (מרחיבי כלי דם, לדוגמה). במחלות שונות, שיפורטו בהמשך, נוצר שיווי משקל חדש המעלה את התנגדות הריאתית ובשל כך עולה הלחץ הריאתי. אלו מעלים את עומס הלחץ על חדר ימין, דבר המוביל לכישלון שלו בשל מבנהו השונה שאינו בנוי לרמות עומס לחץ גבוהות. בשני העשורים האחרונים, התרכז עיקר המחקר בגורמים המכווצים או מרחיבים כלי דם ובשלשה מסלולים שונים נמצאו גורמים תורפתיים עם השפעה חיונית.¹

במסלול הראשון מעורבים תוצרים של חומצה ארכידונית כדוגמת פרוסטציקלין, הפועל כמרחיב כלי דם ומעכב שפעול תסיות, בעוד טרומבוקסן A2 הוא מכווץ כלי דם חזק ומשפיעל תסיות. במספר עבודות נמצא, שבחולים עם יל"ד ריאתי יש הטיה של שיווי המשקל בין שני חומרים אלו לכיוון הטרומבוקסן A2.^{3,4} במסלול השני מעורב אנדותלין-1 (ET-1) אשר מכווץ כלי דם ומשרה בנוסף שגשוג של כלי הדם הריאתיים. מספר עבודות הדגימו עלייה ברמתו בחולים עם יל"ד ריאתי ואף יחס הפוך בין הורמה הריאתית לבין רמתו בדם.^{5,6} הגורם המרכזי במסלול השלישי הוא NO (Nitric oxide). זהו מרחיב כלי דם פוטנטי ביותר ברשת הווסקולארית הריאתית. NO נוצר בגוף על ידי משפחה של אנזימים הנקראים Nitric oxide synthase. נמצא, שבחולים עם יל"ד ריאתי, במיוחד אידיופטי, רמת האנזים הייתה נמוכה מהנורמה ברקמת הריאה.⁷

חומרים נוספים ששינויים ברמתם נקשרו ליל"ד ריאתי הם סרטונין, VIP, Vasoactive Intestinal Peptide (VIP) ו-endothelial growth factor¹ אך המחקרים עליהם, כמו גם הבנת התהליכים הגנטיים התוך תאיים, אינם בעלי השפעה מעשית עד כה. למרות זאת, אין ספק כי פקטורים אלו יספקו בעתיד אופקים חדשים להבנת התהליך ולהשפעה עליו.

קליניקה

ההתייחסות הקלינית בילדים קטנים עשויה להיות שונה במבוגרים ולעיתים הינה בלתי ספציפית. פעולות עלולות לסבול מסימני אי ספיקת לב כגון

מצוקה נשימתית, הזעה, קושי באכילה, אי שקט והפרעה בשגשוג. כחלון מרכזי יופיע בילדים עם דלף לבבי כגון Patent foramen ovale. ילדים גדולים יותר, יתלוננו על קושי בביצוע מאמצים והם עלולים לסבול התקפים של יל"ד ריאתי (Bouts) שיופיעו כאיבודי הכרה חוזרים, כאבים נשנים בחזה, אירועי החוזרה או פרכוסים עקב היפוקסמיה.

בבדיקה פיזיקלית ניתן להתרשם מסימני אי ספיקת לב ימנית, קול שני מודגש, אוושה של אי ספיקה טריקוספידלית או פולמונולית וקצב גאולפ עם קול שלישי או רביעי. בנוסף, אפשר למצוא לעיתים בבדיקה הפיזיקלית ממצאים אופייניים למחלה הבסיסית שממנה סובל הילד, כגון סקלרודרמה.⁸

הפרוגנוזה של יל"ד ריאתי עורקי ללא טיפול בילדים היא ענמה. ה-Primary pulmonary hypertension registry פרסם ממוצע הישרדות של 2.8 שנים במבוגרים ו-10 חודשים בילדים מרגע האבחנה.⁹

ככלל, המחלה נדירה הרבה יותר בילדים בהשוואה למבוגרים. הצורה המשפחתית הינה נדירה ביותר (1 ל-100,000 ועד 1 למיליון אנשים) והיא בעלת חריזות נמוכה. נראה, שצורת התורשה הינה אוטוזומלית דומיננטית.¹⁰ עם חלוף הזמן, מתגלים יותר ויותר ילדים הסובלים מיל"ד ריאתי ולכן נראה שמהמחלה היא תת-מאובחנת ולכן גם תת-מטופלת. בצורתה האידיופטית, המחלה שכיחה פי 1.8 בבנות.

אבחנה

החשד ליל"ד ריאתי בילדים נסמך על סיפור אנמנטי, בדיקה פיזיקלית ובדיקות עזר. האבחנה לרוב מתקבלת על ידי הדגמת יל"ד ריאתי באקו-לב. בדיקה זו מהווה גם חלק משלב העיבוד השני המחפש את הגורם האטיולוגי עם חיפוש אחרי מומי לב מולדים והפרעות בתפקוד החדר השמאלי. צנתור לב ימני עם בדיקת תגובתיות לחמצן ו-NO מהווה שלב נוסף בסיווג חומרת המצב. בהמשך עיבוד החולה, יש לשלול סיבות משניות ליל"ד ריאתי. מחלה אידיופטית מאובחנת על דרך השלילה (ראה טבלה 2). בנוסף לבסיס האבחנה, יש לסווג את חומרת

המחלה של הילד לפי WHO functional classification משנת 1998 (ראה טבלה 3).
מדד קליני מצוין למעקב אחר חומרת המחלה הוא **מבחן הליכה 6 דקות** (6 minuet walk test). במבחן זה, הילד מתבקש ללכת כמה שיותר מטרים במשך כ- 6 דקות. המבחן מסתיים לאחר 6 דקות או כשהילד אינו מסוגל ללכת יותר. לאחרונה, פורסמו 2 מאמרים

הקובעים את המרחק הנורמלי למבחן ההליכה 6 דקות בילדים בריאים, לפי הגיל^{11,12}.

טיפוח⁸

הטיפול בילדים עם יל"ד ריאתי נסמך על חומרת המחלה, גיל הילד וההיענות לטיפול. במידה והלחץ הריאתי הוא משני למחלות אחרות כגון מחלות קולגן, זיהום ב-HIV, מומי לב או מחלות סיסטמיות אחרות, יש לטפל במקביל במחלות

הרקע. הטיפול הספציפי להורדת הלחץ הריאתי מבוצע בצורה מדורגת (Stepwise) ו"נתפר" לכל ילד באופן אישי.

טיפול בסיסי לא תרופתי

עקב רגישותם הרבה של ילדים לזיהומי ילדות שכיחים, יש לחסן את כל הילדים כנגד שפעת ופנאומוקוק. יש להוריד באגרסיביות חום ולהרכיב דיאטה המונעת עצירות כיוון שאלו עלולים להחמיר את המצב הלבבי-נשימתי הפגיע של הילדים.

אנטיקואגולציה

המידע נסמך על עבודות במבוגרים שהדגימו יעילות במתן Warfarin בחולי יל"ד ריאתי. נכון להיום, אין מידע מבוסס בנושא בילדים. מספר מרכזים ממליצים לתת קומדין בילדים עם אי ספיקת לב ימנית קשה או עם גורמי סיכון לקרישתיות יתר, באם אין קונטרה-אינדיקציות.

חסמי תעלות סידן

הטיפול בתרופות אלו מומלץ לילדים עם תובניות חיובית בצנתור לב, המוגדרת כידידה של 20 אחוז או יותר בלחץ הממוצע בעורק הריאה או בתנגודת הריאתית, ללא ידידה בתפוקת הלב. בילדים, רוב המקרים אין תגובה לטיפול בחסמי תעלות סידן או שהתגובה קצרת מועד.

חמצן

הילדים צריכים להיות מטופלים בתוספת חמצן (במשקפיים בדרך כלל) כאשר הסטורציה נמוכה מ- 95 אחוז באוויר חדר, כאשר יש דסטורציות בזמן שינה, בזמן מאמץ קשה, במהלך טיסות ותוך כדי מחלות של דרכי הנשימה.

פרוסטנואידים

Epoprostenol (Flolan): פלולן משמש מעל ל-20 שנה כאופציה טיפולית מרכזית ביל"ד ריאתי. התרופה הדגימה שיפור במדדים קליניים, מדרים אקוקרדיוגרפיים ובהישרדות החולים במספר עבודות, בין אם במחלה אידיופטית או במחלה משנית¹³⁻¹⁵. לטיפול בפלולן מספר בעיות טכניות, בעיקר בילדים. התרופה ניתנת בהזלפה ממושכת על ידי משאבה דרך עירוי מרכזי עקב זמן מחצית חיים קצר ביותר. עקב חוסר יציבות התרופה יש לשמור את המשאבה בקירור בכל עת. תקלה במשאבה עלולה לגרום להפרעות קרדיווסקולאריות משמעותיות. בנוסף, המינון האופטימאלי בילדים אינו ברור עד היום ונראה שילדים זקוקים למינונים גבוהים ממבוגרים (50-80 ננוגרם/ק"ג/דקה).

Treprostinil (Remodulin): זהו פרוסטציקלין יציב הדומה בהשפעתו לפלולן. התרופה יציבה באוויר חדר עם זמן מחצית חיים של כ-3 שעות

טבלה 1. קלסיפיקציה של יל"ד ריאתי

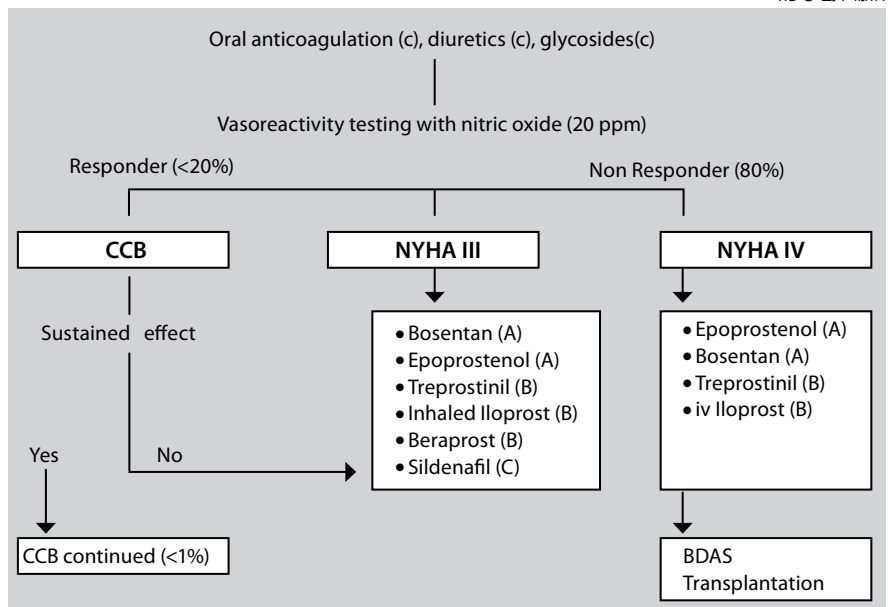
Pulmonary arterial Hypertension (PAH)
Sporadic (IPAH)
Familial (FPAH)
Related to:
Connective tissue disease
Congenital heart disease
Portal hypertension
HIV infection
Drugs and toxins
Other: type I glycogen storage disease, Gaucher disease, hemoglobinopathies, myeloproliferative disorders, hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber disease)
Pulmonary arterial hypertension with significant venule and/or capillary involvement
Pulmonary veno-occlusive disease
Sporadic
Familial
Pulmonary capillary hemangiomatosis
Persistent fetal circulation (persistent pulmonary hypertension of the newborn)
Pulmonary venous hypertension
Pulmonary venous obstruction (discrete)
Left-sided heart disease
Pulmonary Hypertension associated with disorders of the respiratory system or hypoxemia
Hyaline membrane disease
Bronchopulmonary dysplasia
Congenital diaphragmatic hernia
Pulmonary hypoplasia
Alveolar capillary dysplasia
Cystic fibrosis
Chronic obstructive pulmonary disease
Interstitial lung disease
Sleep disordered breathing
Alveolar hypoventilation disorders
Chronic exposure to high altitude
Pulmonary hypertension due to chronic thrombotic and/or embolic disease
Thromboembolic obstruction of proximal pulmonary arteries
Thromboembolic obstruction of distal pulmonary arteries
Pulmonary embolism (tumor, parasites, foreign material)
Miscellaneous
Sarcoidosis
Histiocytosis X
Fibrosing mediastinitis
Adenopathy and tumors
Lymphangiomatosis

Classification of pulmonary hypertension from the 3rd World Symposium: Pulmonary Arterial Hypertension 2003.

שלב ראשון	אנמנזה ובדיקה גופנית שלילת סיפור משפחתי של יל"ד ריאתי צילום חזה אק"ג אקו-לב
שלב שני	NO - צנתור לב עם תבחין תגובתיות לחמצן ו תפקודי ריאה בדיקת סטורציה במהלך שנת לילה מיפוי ריאות קולנוגרם לשלילת מחלת רקמת חיבור Anti-phospholipid antibodies assay ספירת דם, תפקודי כבד ושתן כללית תפקודי בלוטת התריס סרולוגיה ל- HIV
בדיקות משלימות לפי הצורך	ריאות ספירלי או ברזולוציה גבוהה CT תבחין קרישתיות יתר מבחן שינה מלא ביופסיה ריאה אקו דרך הושט

טבלה 3. Who functional classification

Class I	יל"ד ריאתי ללא מגבלה פיזית. פעילות פיזית רגילה אינה גורמת למצוקה נשימתית, חולשה, כאבים בחזה או קדם-עילפון
Class II	יל"ד ריאתי עם מגבלה פיזית קלה. ללא סימפטומים במנוחה אך פעילות פיזית רגילה גורמת למצוקה נשימתית, חולשה, כאבים בחזה או קדם-עילפון
Class III	יל"ד ריאתי עם מגבלה פיזית קשה. ללא סימפטומים במנוחה אך פעילות פיזית קלה מהרגיל גורמת למצוקה נשימתית, חולשה, כאבים בחזה או קדם-עילפון
Class IV	יל"ד ריאתי ללא יכולת לבצע פעילות פיזית ללא סימפטומים. חולים אלו מציגים סימני אי ספיקת לב ימין עם סימפטומים במנוחה

אלגוריתם טיפול³³

Treatment algorithm for patients with class III and class IV pulmonary hypertension CCB, calcium channel blockers; NYHA, New York Heart Association; BDAS, balloon dilatation atrial septostomy. A, B, C denote evidence levels of treatment.

וניתנת בהולפה ממושכת על ידי משאבה. יתרון נוסף הוא האפשרות להזלפה תת עורית, בנוסף להזלפה לתוך הווריד. אחת הבעיות המרכזיות בהזלפה תת עורית היא התגובה המקומית הכואבת, המונעת לעיתים המשך שימוש בתרופה עקב היענות נמוכה של הילד.

Iloprost: זהו אנלוג של פרוסטציקלין הניתן בשאיפה. יעילותו הוכחה במספר קטן של מחקרים במבוגרים ובמחקר בודד בילדים¹⁶. חסרונו הגדול הוא בזמן מחצית החיים הקצר (20-30 דקות) ומכאן הצורך במתן של כ-6-12 אינהלציות ביום, דבר הפוגע קשה בשימויות בקרב ילדים.

חסמי הקולטנים לאנדוטלין

Tracleer (Bosentan): אנטגוניסט דואלי לרצפטורים A ו-B לאנדוטלין, שיתרונו המשמעותי בדרך המתן הפומית ובזמן מחצית החיים הארוך. טרקליר הדגים את יעילותו ואת בטיחותו במחקרים מבוקרים בחולי יל"ד ריאתי עורקי^{17,18}. טרקליר הביא לשיפור במדדים ההמורדינמיים, שיפור בתפקוד וביכולת המאמץ. טרקליר אף הדגים שיפור בזמן להחמרה קלינית המוגדר כמוות, אשפוז בשל יל"ד ריאתי, הוספת טיפול בפרוסטציקלין או השתלה¹⁸.

בשנים האחרונות הצטבר ניסיון רב בטיפול בטרקליר בילדים¹⁹⁻²⁴. הטיפול בטרקליר בילדים מלווה בייצוב חומרת המחלה ו/או שיפור במדדים ההמורדינמיים ובתפקוד עם פרופיל בטיחות טוב. בחלק מהדיווחים הללו, טרקליר ניתן בשילוב תכשירים נוספים לטיפול ביל"ד ריאתי (Epoprostenol, Sildenafil, Iloprost) ללא בעיות בטיחות נוספות. בנוסף, קיימים דיווחים של טיפול מוצלח בטרקליר בתינוקות (משקל 3.5-3.7 ק"ג)^{25,26}.

מעכבי 5-Phosphodiesterase

Sildenafil (Viagra, Revatio): הוכח במספר עבודות במבוגרים כיעיל בטיפול ביתר לחץ דם ריאתי עורקי^{27,28}. הניסיון הנצבר בטיפול בילדים הוא מועט יחסית ונדרשים עוד מחקרים פרוספקטיביים השוואתיים בכדי לבסס את יעילותו בטיפול בילדים^{29,30}. התרופה הוכחה זה לא מכבר כיעילה בטיפול ביתר לחץ עורקי בילוד על מגוון סיבותיו, כפי שפורט במאמר קודם שהתפרסם ביוני 2007 בעיתון Medicine ילדים על ידי ד"ר לאה ליכוביץ, מגר' אילן מתוק ופרופ' גרעון פרת.

טיפולים כירורגיים

Atrial septostomy: האינדיקציות המקובלות

משפחת) 3- ילדות עם יל"ד ראיתי על רקע מזלזל ראיות אנטיסטטציליות. 3 תשוקות סתמיל מלחץ ראיתי מועד לאחר תיקון מומי לב. הטיפול בילדים חזק מולט- דיסציפלינארי ומתונה על ידי חפאי טיפול בערך ילדים בשיתוף מלא עם קרדיולוגים ילדים. הטיפול "טפר" לכל ילד באופן אישי וזמן 8 ילדים מטופלים בבחנן, 9 בחנן בידי, 2 בפלז, 3 Sildenafil, 5 בבשנתים, 3 באספידין או קומדין 3- באימוטופרסיד. הפעטות עם הלחץ הראיתי המועד לאחר ניתוחי הלב מטופלים ב-Sildenafil. מעטרת התמיסה במשפחה סלולת עוסדת סוציאלית ופסיכולוגית. נציגי בית המרקחות של בית החולים עוזרים בהשגת הטיפול האופטימלי לכל ילד.

ד"ר עפר שלד, החזקה לטיפול במין ילדים, ד"ר תמר דב, המסן הקרדיולוגי, ד"ר אלחנן מוס, החזקה לטיפול במין ילדים, ד"ר גיל קרמון, החזקה לטיפול במין ילדים, ד"ר טומי שיפולד, החזקה לטיפול במין ילדים, ד"ר ענת ביק, מנהלת המסן הקרדיולוגי-מרכז שניידר לפדואת ילדים, פ"ת

הנחיות משדר הבריאות (נחור ראש מינהל רפואה מה-28 לדצמבר 2006)

- חולים עם תסזן פרמקולוגי חוזני בעת הצטנוד - יטופלו מזהלה מסמני תעלות סדן.
- חולים עם תסזן פרמקולוגי שלילי בעת הצטנוד: **NYHA Class III**: יטופלו מתופות הבאות לפי סדר הטיפול המומלין: Sildenafil, Bosentan, Iloprost, Treprostinil, במתן תת עורי, Epoprostenol, במינן עולה.
- NYHA Class IV**: יטופלו בתרופות הבאות לפי סדר הטיפול המומלין: Treprostinil, במתן תת עורי, Epoprostenol, במינן עולה.

מניסיונ

במרכז הרפאי שניידר מטופלים 14 ילדים עם יל"ד ראיתי. מתוכם 2 ילדים עם יל"ד ראיתי עקב מוס לבני, 6 ילדים עם מזהלה ראשונה (מתוכם 2 על רקע

ליצירת דלף מימין לשמאל בגובה העליות הן איבודי הכרה חוזרים המעידים על תפוקת לב נמוכה ואי ספיקת לב ימנית קשה למרות טיפול תרופתי מקסימלי. מספר עבודות במבוגרים הדגימו שיפור סימפטומטי למרות ירידת מה בסטורציה העורקית.³¹

השתלת ריאות או לב-ריאות: אופציה טיפולית אחרונה כאשר כל שאר הטיפולים כשלו. אחוזי ההישרדות של האוכלוסייה הפדיאטרית לאחר השתלה הם נמוכים באופן יחסי ולכן מקובל להציע השתלה לילדים רק כאשר הישרדותם המשוערת לשנתיים קטנה מ- 50 אחוז.³² בילדים עם אי ספיקת לב ימנית יש לשקול טיפול בריגוקסין ובמשנתים.

טיפולים שטרם נבדקו בילדים או כאלו שטרם אושרו בישראל: Nitric oxide באינהלציה, אנלוג פרוסטציקלין במתן פומי (Beraprost), חסמים סלקטיביים של קולטן A לאנדרותלין (Sitaxsentan).

רשימת מקורות

- Farber HW, Loscalzo J. Pulmonary arterial hypertension. N Engl J Med. 2004 Oct 14;351(16):1655-65.
- Simonneau G, Galie N, Rubin LJ, Langleben D, Seeger W, Domenighetti G, Gibbs S, Lebec D, Speich R, Beghetti M, Rich S, Fishman A. Clinical classification of pulmonary hypertension. J Am Coll Cardiol. 2004 Jun 16;43(12 Suppl S):S5-S12S.
- Christman BW, McPherson CD, Newman JH, King GA, Bernard GR, Groves BM, Loyd JE. An imbalance between the excretion of thromboxane and prostacyclin metabolites in pulmonary hypertension. N Engl J Med. 1992 Jul 9;327(2):70-5.
- Tuder RM, Cool CD, Geraci MW, Wang J, Abman SH, Wright L, Badesch D, Voelkel NF. Prostacyclin synthase expression is decreased in lungs from patients with severe pulmonary hypertension. Am J Respir Crit Care Med. 1999 Jun;159(6):1925-32.
- Giaid A, Yanagisawa M, Langleben D, Michel RP, Levy R, Shennib H, Kimura S, Masaki T, Duguid WP, Stewart DJ. Expression of endothelin-1 in the lungs of patients with pulmonary hypertension. N Engl J Med. 1993 Jun 17;328(24):1732-9.
- Vincent JA, Ross RD, Kassab J, Hsu JM, Pinsky WW. Relation of elevated plasma endothelin in congenital heart disease to increased pulmonary blood flow. Am J Cardiol. 1993;71:1204-7.
- Giaid A, Saleh D. Reduced expression of endothelial nitric oxide synthase in the lungs of patients with pulmonary hypertension. N Engl J Med. 1995;333:214-21.
- Rosenzweig EB, Widlitz AC, Barst RJ. Pulmonary arterial hypertension in children. Pediatr Pulmonol. 2004 Jul;38(1):2-22.
- D'Alonzo GE, Barst RJ, Ayres SM, Bergofsky EH, Detre KM, Fishman AP, Goldring RM, Groves M, Kernis JT, et al. Survival in patients with primary pulmonary hypertension. Results from a national prospective registry. Ann Intern Med. 1991;115:343-349.
- OMIM: PULMONARY HYPERTENSION, PRIMARY; PPH1. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=178600>.
- Li AM, Yin J, Au JT, So HK, Tsang T, Wong E, Fok TF, Ng PC. Standard reference for the six-minute-walk test in healthy children aged 7 to 16 years. Am J Respir Crit Care Med. 2007 Jul 15;176(2):174-80.
- Geiger R, Strasak A, Trembl B, Gasser K, Kleinsasser A, Fischer V, Geiger H, Loockinger A, Stein JJ. Six-minute walk test in children and adolescents. J Pediatr. 2007 Apr;150(4):395-9, 399.e1-2.
- Barst RJ, Rubin LJ, Long WA, McGoon MD, Rich S, Badesch DB, Groves BM, Tapsos VF, Bourge RC, Brundage BH. A comparison of continuous intravenous epoprostenol (prostacyclin) with conventional therapy for primary pulmonary hypertension. The Primary Pulmonary Hypertension Study Group. N Engl J Med. 1996;334:296-302.
- Shapiro SM, Oudiz RJ, Cao T, Romano MA, Beckmann XJ, Georgiou D, Mandayam S, Ginzton LE, Brundage BH. Primary pulmonary hypertension: improved long-term effects and survival with continuous intravenous epoprostenol infusion. J Am Coll Cardiol. 1997;30:343-349.
- McLaughlin VV, Genthner DE, Panella MM, Rich S. Reduction in pulmonary vascular resistance with long-term Epoprostenol (prostacyclin) therapy in primary pulmonary hypertension. N Engl J Med. 1998;338:273-277.
- Rimensberger PC, Spahr-Schopfer I, Berner M, Jaeggi E, Kalangos A, Friedli B, Beghetti M. Inhaled NO versus aerosolized iloprost in secondary pulmonary hypertension in children with congenital heart disease. Vasodilator capacity and cellular mechanisms. Circulation. 2001;103:544-548.
- Channick RN, Simonneau G, Sitbon O, Robbins IM, Frost A, Tapsos VF, Badesch DB, Roux S, Rainisio M, Bodin F, Rubin LJ. Effects of the dual endothelin-receptor antagonist bosentan in patients with pulmonary hypertension: a randomized placebo-controlled study. Lancet. 2001; 358:1119-1123.
- Rubin LJ, Badesch DB, Barst RJ, Galie N, Black CM, Keogh A, Pulido T, Frost A, Roux S, Leconte I, Landzberg M, Simonneau G. Bosentan therapy for pulmonary arterial hypertension. N Engl J Med. 2002; 346: 896-903.
- Barst RJ, Ivy D, Dingemans J, Widlitz A, Schmitt K, Doran A, Bingaman D, Nguyen N, Gaitonde M, van Giersbergen PLM. Pharmacokinetics, safety, and efficacy of bosentan in pediatric patients with pulmonary arterial hypertension. Clin Pharmacol Ther. 2003; 73:372-382.
- Rosenzweig EB, Ivy DD, Widlitz A, Doran A, Claussen LR, Yung D, Abman SH, Morganti A, Nguyen N, Barst RJ. Effects of long-term bosentan in children with pulmonary arterial hypertension. J Am Coll Cardiol. 2005; 46: 697-704.
- Gilbert N, Luther YC, Miera O, Nagdyman N, Ewert P, Berger F, Lange PE, Schulze-Neick I. Initial experience with bosentan (Tracleer) as treatment for pulmonary arterial hypertension (PAH) due to congenital heart disease in infants and young children. Z Kardiol. 2005; 94: 570-574.
- Maiya S, Hislop AA, Flynn Y, Haworth SG. Response to bosentan in children with pulmonary hypertension. Heart. 2006; 92: 664-670.
- Fasnacht MS, Tolsa JF, Beghetti M. The Swiss registry for pulmonary arterial hypertension: the paediatric experience. Swiss Med Wkly. 2007; 137: 510-513.
- Simpson CM, Penny DJ, Cochrane AD, Davis AM, Rose ML, Wilson SE, Weintraub RG. Preliminary experience with bosentan as initial therapy in childhood idiopathic pulmonary hypertension. J Heart Lung Transplant. 2006; 25: 469-473.
- Goissen C, Ghyselen L, Tourneux P, Krim G, Storme L, Bou P, Maingourd Y. Persistent pulmonary hypertension of the newborn with transposition of the great arteries: successful treatment with bosentan. Eur J Pediatr. 2007 Aug 15.
- Rugolotto S, Erico G, Beghini R, Ilic S, Richelli C, Padovani EM. Weaning of epoprostenol in a small infant receiving concomitant bosentan for severe pulmonary hypertension secondary to bronchopulmonary dysplasia. Minerva Pediatr. 2006; 58: (491-494).
- Garg N, Sharma MK, Sinha N. Role of oral sildenafil in severe pulmonary arterial hypertension: clinical efficacy and dose response relationship. Int J Cardiol. 2007 Sep 3;120(3):306-13.
- Singh TP, Rohit M, Grover A, Malhotra S, Vijayvergiya R. A randomized, placebo-controlled, double-blind, crossover study to evaluate the efficacy of oral sildenafil therapy in severe pulmonary artery hypertension. Am Heart J. 2006 Apr;151(4):851.e1-5.
- Humpl T, Reyes JT, Holtby H, Stephens D, Adatia I. Beneficial effect of oral sildenafil therapy on childhood pulmonary arterial hypertension: twelve-month clinical trial of a single-drug, open-label, pilot study. Circulation. 2005 Jun 21;111(24):3274-80.
- Karatzas AA, Bush A, Magee AG. Safety and efficacy of Sildenafil therapy in children with pulmonary hypertension. Int J Cardiol. 2005 Apr;100(2):267-73.
- Kerstein D, Levy PS, Hsu DT, Hordof AJ, Gersony WM, Barst RJ. Blade balloon atrial septostomy in patients with severe primary pulmonary hypertension. Circulation. 1995;91:2028-2035.
- Boucek MM, Edwards LB, Keck BM, Trulock EP, Taylor DO, Mohacsi PJ, Hertz MI. The Registry of the International Society for Heart and Lung Transplantation: Sixth Official Pediatric Report-2003. J Heart Lung Transplant. 2003 Jun;22(6):636-52.
- Lang IM, Bonderman D, Kneussl M, Marx M. Paediatric pulmonary vascular disease. Paediatr Respir Rev. 2004 Sep;5(3):238-48.

עירנות מהשנים הראשונות

המעקב בקהילה אחר התינוקות הנולדים קטנים לגיל ההיריון

ד"ר רבקה רגב

RR - 3.63, ובנוסף בעיות פוריות, מחלות כליה, מחלות ריאה, אוסטאופורוזיס, מחלות פסיכיאטריות וכו'.

גדילה

הגדילה בשנים הראשונות לחיים יכולה להיות איטית וללא השגת יעדי משקל וגובה לגיל (Catch-up). 1:10 תינוקות שנולדו במועד לא ישיג גדילה רצויה. אלה יישארו נמוכים ורזים בגיל 18. קצב זה איטי במיוחד אצל פגים שנולדו SGA, ולעיתים יאריך 4-5 שנים להשגת גובה בתחום הנמוך של

מטבוליזם שאינו מתאים למצב שפע. מצב אבולוציוני שכזה נחשב כגורם משמעותי לתחלואה עתידית, כפי שהיא מתוארת בתיאוריה של ברקר הידועה בשם Fetal origin of adult diseases. אצל מבוגרים שנולדו קטנים לגיל ההיריון, נמצא כי בגיל הבוגר הסיכון למחלות שונות ובעיקר הסינדרום מטבולי (סוכרת + יתר לחץ דם + היפרליפידמיה) היה מוגבר, לדוגמא: יתר לחץ דם - 1.8 RR; השמנה - 1.6 RR; סוכרת סוג II - 40 אחוז מהנולדים במשקל > 2.5 ק"ג (1.8 RR); תחלואה קרדיוסקולרית

תינוקות הנולדים קטנים לגיל הריון Small for gestational age (SGA) מהווים כ-3-10 אחוז מסך הילודים. הכוונה לתינוקות שמשקל הלידה שלהם הוא 2SD מתחת לנורמה ומהווים קבוצה הנמצאת בסיכון לתמותה ותחלואה גבוהים. פיגור הגדילה התוך רחמי יכול לנבוע מסיבות עובריות, אימהיות, שלייתיות וסביבתיות. כאשר הסביבה התוך רחמית אינה הולמת, מפתח העובר שורת תהליכי הסתגלות לשם הישרדות בסביבת חסר זו. לידה לעולם של שפע יחסי לסביבה התוך רחמית, "פוגשת"

קונגרסים חסביב לעולם

12-13 באפריל

Update on Pediatric Airway, Voice
Swallowing Disorders
בוסטון, מסצ'וסטס, ארה"ב
hms-cme@hms.harvard.edu

18 באפריל

April 18, 2008 - April 18, 2008
טורונטו, קנדה
help-OPT0803@cmeteronto.ca

30 באפריל - 2 במאי

10th International Paediatric and
Child Health Nursing Conference
דרווין, אוסטרליה
info@ipchnconference.com.au

3-7 במאי

Pediatric Academic Societies' 2008
Annual Meeting
הונולולו, הוואי
info@ambpeds.org

6-10 במאי

May 06, 2008 - May 10, 2008
סקוטסדייל, אריזונה, ארה"ב
SPR@acr.org

15-17 במאי

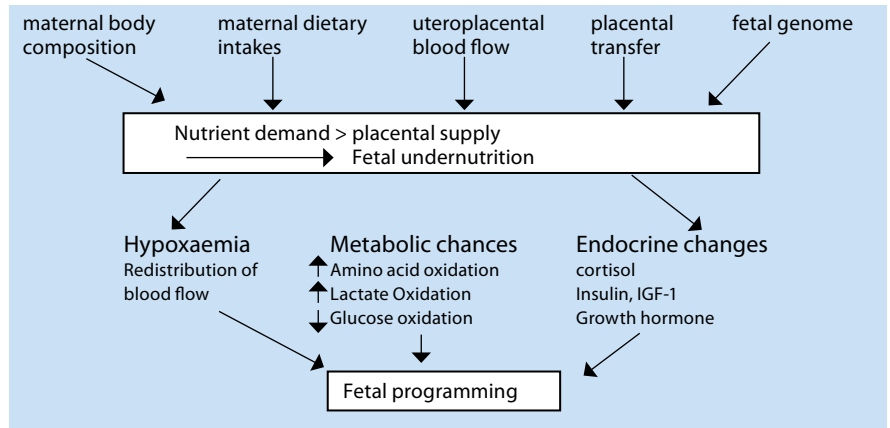
9th congress of the European
Society for Pediatric Dermatology
אתונה, יוון
info@espd2008.com

15-17 במאי

Essential Topics in Pediatrics
2008: Exploring the Developmental
Spectrum
סן דיאגו, קליפורניה, ארה"ב
ocme@ucsd.edu

26-30 במאי

Pediatric Infectious Diseases: An
Evidence-Based Approach
סרטוטה, פלורידה, ארה"ב
mail@ams4cme.com



Fetal origin of adult diseases - the "thirty phenotype"
(hypothesis Barker & Hales 1992)

חשיבות המעקב

מתפקידו של רופא הקהילה המטפל בילדים שנולדו קטנים לגיל ההיריון להיות מודע לכך ולעקוב אחר המצבים האפשריים שנמנו לעיל. יש לאמוד את הגדילה (משקל וגובה) אחת ל-3 חודשים בשנה הראשונה ואחת ל-6 חודשים מהשנה השנייה ואילך, תוך הערכת התאמה אפשרית של הילד לטיפול בהורמון גדילה. מכאן החשיבות הרבה להערכת גדילה מדויקת ב-4 השנים הראשונות לחיים אצל הילדים המועמדים לטיפול זה. מעקב אחר לחץ דם מומלץ ע"י AAP כבר מגיל 3 באופן כללי, ובקבוצת הילדים שהוגדרו כ-SGA חשיבות מדיוות אלה גדולה עוד יותר. יש לזכור גם כי רמת השומנים בדם יכולה להיות גבוהה כמו גם ההשמנה, שהיא שכיחה יותר. טיפול במצבים אלה יחד עם שינוי אורח החיים מהווים נדבך חשוב ברפואה המונעת. הרופא המטפל צריך לגלות ערנות להתחלה מוקדמת של התבגרות מינית אצל בנות, כמו גם לבדיקת אשכים אצל בנים בגלל שכיחות גבוהה יותר של היפוספדיאס ואשכים טמירים וגידולים מסוג Seminoma.

סיכום

ילדים שנולדו SGA מהווים קבוצה בעלת סיכון לאיחור בגדילה ותחלואה עתידית. חשוב, כי רופא הילדים יכיר מצב זה על השלכותיו השונות, כדי לזהות את אותם 10 אחוז מהילדים המתאימים לטיפול בהורמון הגדילה ולפעול באופן מונע כבר בילדות הצעירה, על מנת למנוע תחלואה מטבולית ואחרת בגיל המבוגר.

הנורמה. ניסיונות לשפר גדילה של תינוקות SGA ע"י הזנה בכלכלה מועשרת הראו כי אצל תינוק שנולד במועד לא תהיה בכך תועלת, בעוד שאצל פגים הגדילה עשויה להשתפר. עבודות שפורסמו בשנה האחרונה תמכו שוב בעובדה זו והדגישו כי מתן כלכלה מועשרת היה קשור לתחלואה, כפי שיוזכר בהמשך. עדיין יש צורך בעבודות נוספות שתבדוקנה את התועלת המיידית לעומת התחלואה העתידית בקבוצות אלה. כמו כן, חשוב לזכור את הטיפול בקומה הנמוכה בעזרת הורמון גדילה אצל ילדים שלא ישיגו את יעד הגדילה.

מחלות

התחלתן של המחלות המצוינות לעיל מסתמנת לעיתים כבר בשנים הראשונות לחיים. תינוקות SGA שקבלו כלכלה מועשרת הראו עלייה בערכי לחץ דם בגיל 6, כמו גם עלייה ברמות אינסולין וירידה ברגישות לאינסולין, וכן עלייה בכל מדדי שומני הדם. שינויים אלה מודגמים כבר בגיל 72 השעות הראשונות לחיים ובגילאים גבוהים יותר, כאשר המדדים שניכאו היפרליפידמיה בעתיד היו אי השגת גדילה, והתחלה מוקדמת של התבגרות מינית. ההשמנה אצל ילדים שנולדו SGA גם היא שכיחה יותר מאשר תינוקות שנולדו במשקל תקין, עם הצטברות מתקדמת של שומן בגוף, בעיקר באזור הבטן, במשך השנים. מצב השמנה זה יכול להמשיך גם לאחר השלמת ה-Catch-up של גיל שנתיים. אצל בנות שנולדו SGA ואשר משקלן גבוה, תתכן התבגרות מינית מוקדמת, על כל המשתמע מכך מבחינת הגדילה וההשפעה הפסיכולוגית. חשוב לציין, כי אצל ילדים שנולדו SGA ואשר ניוונו מחלב-אם, מצבים אלה היו פחותים בצורה משמעותית.

ד"ר רבקה רגב, מנהלת יחידת ילדים, המרכז הרפואי מאיר, כפר סבא

בדיקות סקירה לעיניים

פירוט בדיקות הסקירה לעיניים שחשוב לעשות - ומידע לרופאי הילדים בקהילה

ד"ר נדב בלפר

הוא פנימה) - זו Esotropia. אם רפלקס האור נפל פנימה לאישון (מנח האישון הוא החוצה) - זו Exsotropia. אם רפלקס האור נפל מעל לאישון (מנח האישון הוא למטה) - זו Hypotropia. אם רפלקס האור נפל מתחת לאישון (מנח האישון הוא למעלה) - זו Hypertropia.

בדיקת cover uncover בודקת האם הפזילה (שנתגלתה בבדיקת רפלקס האור) קבועה או מתחלפת. פזילה קבועה היא פזילה בה הילד יעדיף עין מסוימת ולכן בכל אפשרות העין ה"נזוהה" תפזול. לצורך הבדיקה נדרשת רמת שיתוף פעולה טובה. נבקש מהילד להתמקד בנקודה קבועה (מספר מטרים, לא קרוב מדי), נסתיר עין ואח"כ נסיר את הכיסוי. נחזור על פעולה זו בעין השנייה. אם בשתי הפעמים העין שהיתה גלויה נשארה נשקפת במטרה, גם לאחר הסרת הכיסוי - הרי שאין למוח העדפה לעין כלשהי. פזילה זו קרויה מתחלפת, והסיכוי להיווצרות עין עצלה (Amblyopia) קטן. אם יש העדפה לעין מסוימת, היא תבוא לידי ביטוי ברגע שנסיר ממנה את הכיסוי. העין המועדפת תזוז על מנת להתמקד במטרה בכל רגע שאינה מוסתרת. זוהי פזילה קבועה המחייבת התערבות רחופה על מנת למנוע היווצרות עין עצלה. ההתערבות יכולה לכלול התאמת משקפיים, חיזוק הראיה על-ידי סגירת ה"עין הטובה" וניתוחים.

יש צורך להעריך תנועות עיניים על מנת לברר אפשרות של שיתוק עצב קרניאלי. CN IV מעצבב את השריר האלכסוני העליון, CN VI את השריר הישר הלטראלי ואילו CN III מעצבב את שאר 4 שרירי העיניים כמו גם את שריר הבלאטור (מרים את העפעף העליון).

חשוב לזכור כי במסגרת הערכה של פזילה, חובה לבצע בדיקה בהרחבת אישונים לשלילת גידול הרטינובלסטומה (גידול ממאיר שמקורו בתאי הרשתית) וזאת משום שב-25 אחוז ממקרי גידול זה הפרנטציה הראשונית היא פזילה חרושה. בנוסף, יש לבצע בדיקת תשבורת (רפרקציה), אשר היא לברר יכולה להיות הגורם לפזילה (Accommodative). כמו כן, חשובה ההערכה החוזרת של הפזילה על מנת למצוא את הרגע בו (אם בכלל) הופכת הפזילה לקבועה ולטפל בכך מוקדם ככל האפשר.

נזרצות לסגירת העין הטובה, אם על ידי "ברחה" או בכי. בגיל שנה עד מספר שנים, ניתן להעריך אם הילד מושיט יד לעבר חפצים המעניינים אותו, לראות איך הוא משחק ואף להעריך את חדות ראייתו על ידי לוח או קוביה עם ציורים, בדומה למבוגרים (תמונה 2).

רמזים נוספים לבעיות בחדות הראיה כוללים: מצמוץ פתאומי, פזילה חרשה או מתקדמת, נפילות, ישיבה קרוב למושא ההסתכלות (למשל מסך הטלביזיה), חוסר התקדמות בלימוד (בגן או בביה"ס) או תלונות מילוליות של הילד על בעיה לא מוגדרת.

פזילה

פזילה נובעת מחוסר תאום בין שרירי העיניים, כך שהעיניים אינן מסוגלות להתמקד שתיהן יחדיו במטרה נתונה. היא מוגדרת כאשר העיניים אינן בקו אחד (misalignment). פזילה בילדים עלולה לגרום לבעיה בשדה הראיה, לבעיות בראיית עומק, להתפתחות של עין עצלה ולבעיה אסתטית, העלולה להשפיע על הילד מבחינה חברתית ורגשית. מסיבות אלה, קיימת חשיבות באבחון וטיפול מוקדמים.

בדיקת הסקירה הפשוטה ביותר ועם זאת יעילה מאד, היא בדיקת רפלקס האור. מאידים על עיני הילד או, אם הוא מתנגד, מתייחסים למקור אור בחדר. הבודק מסתכל על עיני הילד: הרפלקס המוחזר מקרנית העין אמור להיות כמעט במרכז האישון. יותר חשוב לבדוק אם הרפלקס נמצא באופן סימטרי באותו מקום יחסית לאישון בשתי העיניים (מקור האור יכול להיות בצד או הילד יכול להסתכל לצד). חשוב מאד לא להאיר עם מקור אור הנמצא קרוב לפניו של הילד... הוא יתמקד באור הקרוב וכך תיגרם פזילה פנימה פיסולוגית של העיניים (קונברגציה), המהווה מרכיב תקין של רפלקס האקומודציה (יחד עם כיווץ הגוף הציליארי ומיוזיס = כיווץ האישון) הבודק עלול לחשוב שקיימת פזילה. הטוב ביותר הוא להעריך את הרפלקס ממרחק 1-2 מטר, בילד נעוץ עם עיניים פקוחות (הנמצא בעגלה או על ידיהם של ההורים) ולהתייחס למקור אור (רצוי נקודתי) בחדר. אם רפלקס האור נפל מחוץ לאישון (מנח האישון

לק ממחלות העיניים באות לידי ביטוי בלידה או בגיל הצעיר. עקב חוסר תקשורת מילולית עם הילד, מוטלת על הצוות הרפואי (אחות הקהילה, מחלקות ילדים, טיפת חלב ורופאי הילדים) החובה לבדוק את העיניים, במטרה לאתר הפרעות שונות. בחלק מן המקרים, יכול הגילוי המוקדם להביא לשיפור באיכות חייו של הילד, למנוע התפתחות בעיות ארוכות טווח (כמו עין עצלה) ואף להציל את חייו (כמו במקרה של גילוי מוקדם של רטינובלסטומה).

הסקירה המובאת כאן נועדה לתת תמצית של בדיקות סקירה על ידי הצוות הרפואי, עם הסבר עקרוני לבדיקה, לסיבתה ולתוצאותיה ואינה מתיימרת להקיף את כל סוגי בדיקות העיניים והתוצאות הצפויות בכל מצב ובכל גיל. בכל מקרה של חשד או חוסר וודאות, מומלץ להפנות את הילד לרופא עיניים מוסמך.

המלצת רופאי העיניים היא לביצוע שלוש בדיקות סקירה: בדיקה ראשונה בגיל שנה, בדיקה שנייה בגיל שלוש ובדיקה נוספת לפני הכניסה לכתה א' (על פי חוק).

חדות ראייה

ככל שגיל הילד קטן יותר, כך קשה יותר לתקשר עימו ולקבל תגובה סובייקטיבית על איכות וחדות ראייתו. ילד בן יומא אמור להגיב במצמוץ לגירוי של אור חזק. בגיל מספר חודשים נצפה ממנו לעקוב אחרי גוף גדול עם צבעים וקונטרסט (יש לשים לב לא ליצור רעשים בזמן הבדיקה, על מנת שיעקוב אחר הגירוי הוויזואלי ולא הווקאלי). זהו גיל מתאים לבדיקה בעזרת תוף אופטוקוני (ראה תמונה 1): מסובבים את התוף ורואים תגובה של ניסגמוס אצל הילד. יש אפשרות להשתמש במקור אור (הטוב ביותר ישירות לעין) Direct ophthalmoscope) לביצוע בדיקה הנקראת CSM (Central Steady Maintain), בה מאידים על העין הפקוחה ומעריכים את רפלקס האור, המוחזר מהקרנית. כשמה כן היא, אנו רוצים להעריך אם הרפלקס מרכזי (הילד מתמקד באור, עין השנייה מכוסה) יציב (הילד מרוכז במה שהוא רואה) ועוקב (כאשר הבודק מזיז את מקור האור). כאשר ילד אינו רואה טוב בעין אחת, הוא יתנגד

פסחיים

זהו מצב בו העפעף (לרוב העליון) צנח. פטרוזיס מצריך טיפול מוקדם בחיים רק אם העפעף חוסם את ציר הראיה (מסתיר את האישון או חלק ממנו), שכן אז עולה הסכנה להיווצרות עין עצלה. אם אין זה המצב, נעדיף לחכות לגיל מבוגר יותר לפני שנשקול ניתוח.

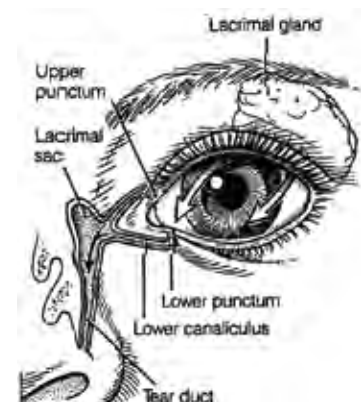
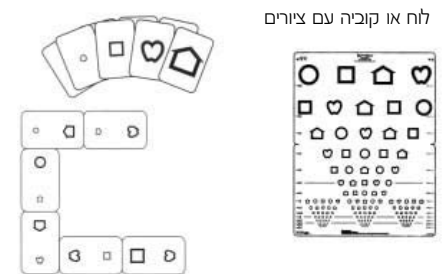
חסימה מולדת של דרכי הדמעות

אחוז מסוים של ילדים נולדים עם חסימה של דרכי הדמעות, האחראיות על ניקוז הדמעות מסביבת העין אל חלל האף. חסימות אלו גורמות לרוב לדמעת ולדלקות עיניים חוזרות ונשנות, בליווי הפרשות מוגלתיות. ברוב המקרים, מתקיימת פתיחה ספונטאנית של דרכי הדמעות עד גיל שנה, אולם בחלק מהמקרים יש צורך בהתערבות כירורגית על-מנת לפתוח. הבדיקה

תוף אופטוקיטי



לוח או קוביה עם ציורים



היעילה לאבחון היא לחיצה על שק הדמעה (עמוק לצד גשר האף) והפקה של הפרשה. יש להדריך את ההורים כיצד לבצע עיסוי נכון של שק הדמעות, כדי לפתוח את החסימה ולנקות ה הפרשות בעזרת תמיסה אנטיספטית (יש היום גם מגבונים קטנים לפעולה זו). מטרת העיסוי הינה להעלות את הלחץ ההידרוסטטי (הלחץ שמפעיל נוזל בתוך חלל סגור) בתוך השק, ועל ידי כך לבקע את הקרום החוסם את המעבר התקין של הדמעות מהעין לאף. במידה והחסימה אינה נפתחת עד גיל שנה, יש צורך לבצע פתיחה כירורגית של החסימה.

אנאיזוקוריה

הבדל בגודל בין האישונים. ניתן להבחין בו קלינית כאשר ההבדל הוא מעל חצי מילימטר. קיים בצורתו הפיסילוגית בכעד 20 אחוז מהאוכלוסייה (הבדל של עד 1 מ"מ' ללא שוני באור או בחושך).

לויקוקוריה (אישון לבן)

האישון הוא חור בקשתית דרכו חודר האור לרשתית. צבעו השחור נובע מכך שתוך העין חשוך ואין החור של אור החוצה (למתבונן מהצד). בצילום - מקור האור (פלש) וקליטתו (ערשת המצלמה) נמצאים כמעט באותו קו ולכן מוחזר האור משכבת הרמית (Choroid) ומתקבל רפלקס אדום. לויקוקוריה הרפלקס הוא לבן מכיון שההחזר התקין אינו קיים. אבחנה מבדלת חשובה כוללת (אך לא רק): רטינובלסטומה, ירוד (קטרקט) מולד, אובאיטיס PHPV, קולובומה (חסר מולד) של עצב הראיה ועוד.

שומק ראה

חשוב לתפקוד יומיומי ומוטוריקה עדינה. ניתן לבדוק כבר בגיל הצעיר על ידי "מבחן הזכוכ" (בו בודקים אם התינוק מזהה את כנפיו התלת מימדיות של זכוכ על ידי כך שהוא מנסה לתפוש אותן, או בגיל בוגר יותר, על ידי מבדקים דומים וכמותיים יותר).

גלאוקומה (ברקית)

הטריאדה הקלאסית של ברקית כולל דמעת, פוטופוביה (מצמוץ ורגישות ניכרת לאור) ובלפארוספאזם (עצימה חזקה של העיניים). בבדיקת הילד עם גלאוקומה מולדת נגלה, לרוב, קרנית לא שקופה במידות שונות ומוגדלת (קטורה יכול להיות כה גדול עד כי לא נראה את הלובן מסביב לעין). במישוש העין ניתן להבחין בלחץ תוף עיני מוגבר. הטיפול בגלאוקומה מולדת הוא כירורגי וצריך להיעשות בהקדם האפשרי, לשם הפסקת היווצרות הנזק.

זיהוי דלקות עיניים נפוצות

דלקות עיניים בקרב תינוקות נבדלות מולדות בקרב ילדים באופן הבטוי שלהן בעיניים, בטרומים שהובילו להופעתן ובאופן הטיפול בהן. לכן, אבחון נכון של מקור הדלקת והענקת הטיפול הנכון חיוניים למניעת סיבוכים.

דלקת עיניים שכיחה בקרב תינוקות

דלקת עיניים בקרב תינוקות עלולה לגרום לחסימת שק הדמעות, בעיקר במקרים בהם קיימת דלקת ממושכת בעין אחת המלווה בדמעת יתר וכאשר בלחיצה על שק הדמעות נראית הפרשה מוגלתית. הטיפול הזה לטיפול בחסימה מולדת של שק הדמעות.

דלקות עיניים שכיחות בקרב ילדים

דלקת עפעפיים - נגרמת ע"י זיהום כרוני של שולי העפעף או הפרשה לא תקינה של החומר השומני שהעפעפיים מייצרים. חומר זה נותר על שולי העפעף וגורם לדלקת, שמתבטאת בקשקשת על פני הריסים, אודם בעפעפיים ובלחמית, גוד ותחושה של נוכחות גוף זר בעיניים. הטיפול נעשה על ידי ניקוי מקומי של הקשקשת וההפרשות מספר פעמים ביום, באמצעות תמיסה ומתן טיפות אנטיביוטיות.

דלקת אלרגית של הלחמית - בדרך כלל מופיעה בגילאי 3-5 שנים, ויכולה להימשך לאורך תקופה של מספר שנים, בהן פרקי זמן של התלקחות ורגיעה. דלקת עיניים אלרגית בדר"כ מלווה בתסמינים אלרגיים נוספים כגון נזלת אלרגית ואסתמה ומאופיינת בגרד ואדמומיות בעיניים ובקושי לפקוח עיניים בבוקר ובתגובה לאור שמש. הטיפול כולל טיפות סטרואידים וטיפול אנטי היסטמיני. דלקת ויראלית מדבקת מאד. היא נגרמת מווירוס, מתחילה בדרך כלל בעין אחת ועוברת לשנייה כעבור יומיים-שלושה. דלקת ויראלית מתבטאת בנפוחות בעפעפיים, בסטור ובהפרשה מימית. על מנת למנוע הדבקה חשוב להקפיד על שטיפת ידיים ושימוש במגבות ובמצעים נפרדים. הטיפול כולל טיפות אנטיביוטיות במשך 10 ימים וניקוי ההפרשות באמצעות תמיסה. דלקת חיידקית - מתבטאת בהפרשה מוגלתית מרובה בשתי העיניים המלווה באדום ונפוחות. הטיפול כולל טיפות אנטיביוטיות לתקופה של כשבועיים.

ד"ר נדב בלפר, מנתח בכיר במרכז הרפואי "עיניים", מנהל מרפאת עיניים במרפאות החוץ ורופא בכיר ומנתח במחלקת עיניים, המרכז הרפואי האוניברסיטאי סורוקה, באר שבע

שיתוף פעולה בינלאומי ברימטולוגיה ילדים חלק ב'

מחלות רקמת חיבור של גיל הילדות

פרופ' יוסף עזיאל

בעידן של רפואה מבוססת עדות, כדי לענות על שאלות אודות יעילות ובטיחות טיפול, יש צורך לבצע מחקרים אמנים על אוכלוסיית חולים גדולה. כאשר עוסקים במחלות רקמת החיבור שאינן שכיחות, יש צורך בשיתוף פעולה רב מרכזי ואף רב לאומי, כדי לענות על שאלות אלו.

שיתוף פעולה כזה מתקיים הלכה למעשה על ידי קבוצת פרינטו (PRINTO Pediatric Rheumatology International Trial Organization) - ארגון המאגד היום 53 מדינות, בהן למעלה מ-300 מרכזים רימטולוגיים לילדים ועוסק בקידום הידע והמחקר בתחום רימטולוגיה הילדים.

חלקו הראשון של המאמר עסק במידע אודות קבוצת המחקר, כיצד הוקמה והתפתחה ומיהם השותפים בארץ ובעולם והתמקד בתחומי מחקר וטיפול בתחום מחלות המפרקים.

בגיליון הנוכחי, אתמקד בתחום מחלות רקמת החיבור כגון זאבת, דרמטומיוזיטיס, לייפת, ודלקות כלי דם.

זאבת אדמנתית מערכתית

ההיארעות של זאבת בילדות היא כ-0.5 מקרים חדשים בשנה לכל 100,000 ילדים. מכאן, ברורה שוב חשיבות שיתוף הפעולה בחקר המחלה. בארץ יש כ-150-200 חולי זאבת בילדות בדרגת חומרה שונות.

פרינטו יום מחקר, שמטרתו הייתה לקבוע ולבסס מדידים לפעילות המחלה ומדידים לנזק מהמחלה.

לאחר אימות מדידים אלה, ניתן יהיה לערוך בשלב הבא מחקר השוואתי לגבי הטיפול.

מדידי פעילות זאבת

המחקר כלל 597 ילדים מ-39 מדינות (20 מהם מישראל). חולים שהוגדרו כבעלי מחלה פעילה הוערכו בשלב הראשון, בו אוכחנה המחלה בעת ההתלקחות ולאחר 6 חודשים. נאספו מספר רב של משתנים קליניים, מעבדתיים ושאלוני איכות חיים עם מרכיב פיזי ומרכיב פסיכולוגי.

לאחר ניתוח סטטיסטי של הנתונים וקיום ועידת מומחים עם נציגי המדינות החברות, נקבעו 5 מדידים מהימנים ותקפים למידת פעילות המחלה. המודדים שנקבעו הם:

- 1) הערכת רופא סלילת לגבי פעילות מחלה בסולם בין 0-10.
 - 2) הערכה מספרית כמותית של פעילות מחלה בסולם מקובל (SLEDAI-Systemic Lupus Erythematosus Disease Activity Index). בסולם זה, מעורבות איבר חשוב כגון מערכת העצבים, לדוגמה, מקבלת ניקוד גבוה, ואילו רמת משלים נמוכה מקבלת ניקוד נמוך.
 - 3) מידת הפרשת החלבון בשתן ב 24 שעות.
 - 4) הערכת הורה לגבי מידת בריאות ילדו בסולם בין 0-10.
 - 5) שאלון איכות חיים בתחום הפיזי בלבד.
- ניתן לראות גם בחמשת המודדים הללו, כמו במחלות אחרות בתחום רימטולוגיה הילדים, את מידת שיתוף החולה וההורה בהערכת המחלה בשני מדידים מתוך החמישה.

לאחר קביעת מודדים אלה, הוחלט כי כדי לציין תגובה לטיפול יש צורך בשיפור של לפחות 50 אחוז ב-2 מתוך חמשת המודדים לפחות, כאשר מדד אחד יכול להחמיר ב-30 אחוז. מדד הפרוטאינוריה תקף רק בערכות הפרשת חלבון מעל חצי גרם ליממה.

בעקבות ההסכמה העולמית על מודדי התגובה לטיפול, פרינטו מפתחת כעת פרוטוקול למחקר השוואתי, העוסק במספר סוגי טיפולים שונים לטיפול בזאבת עם מעורבות כלייתית.

ממצאים דומים תיארו בסדרה ארצית בשיתוף כל המרכזים לרימטולוגיה ילדים בישראל, אודות 102 חולי זאבת בגיל הילדות. מתוכם, 81 אחוז היו בנות והגיל הממוצע לאבחנה היה 13 שנים. מידת פעילות המחלה הייתה 17.2, בדיוק כמו בסדרה הבינלאומית של פרינטו. הביטויים השכיחים היו המטלוגים, עוריים ושלדיים. למחצית מהחולים הייתה מעורבות כלייתית. לאחר שנה ירדה פעילות המחלה ל-8.6. לאחר 5 שנים נמצאה פעילות מחלה נמוכה יחסית - 7.6, וחשוב מכל - מידת הנזק הייתה נמוכה - 0.7.

ייתכן, כי מידת הזמינות של הרימטולוגים לילדים בארץ וטיפול נמרץ יותר, הם שהובילו לפרוגנוזה הטובה יחסית.

מדידי נזק

הטיפול המיטבי מוביל לירידה בפעילות המחלה, עם שאיפה להיעדר נזק בלתי הפיך ואיכות חיים טובה.

שיפור זה בטיפול ובהישרדות (ההישרדות ל 5 שנים כיום היא קרוב ל-100 אחוז), מוביל גם לעיתים להמצאות חולים אשר ניזוקו הן מהמחלה והן מהטיפול התרופתי.

נזק מוגדר כפגיעה בלתי הפיכה באנטומיה, בפיזיולוגיה ובפאתולוגיה של החולה. הנזק נובע ממחלה פעילה בעבר (גרימת פיברוזיס, צלקות כלייתיות, אטרופיה) או מתופעות לוואי של



לייפת - סקלרודרמה

מסורת שתי צורות מרכזיות של לייפת. הצורה השכיחה יותר בילדות היא סקלרודרמה הממוקמת לעור בלבד, והצורה הנדירה הינה של סקלרודרמה מערכתית בה מעורבים איברים פנימיים כמערכת העיכול, ריאות ועוד. תופעת רייטו שכיחה בצורה המערכתית ויכולה להוות את הביטוי הראשון למחלה.

במחקר שכלל 153 חולים בסקלרודרמה מערכתית מ-55 מרכזים, נאספו משתנים קליניים ומעבדתיים אחדות מעורבות העור, כלי דם, מערכת העיכול, ריאות, לב, נירולוגית, שריר שלד ותתני מעבדה סרולוגיים.

בהמשך, לאחר ניתוח התוצאות, צומצמו המשתנים ל-3 עיקריים: תופעת רייטו, עיכוי של העור המקורב והתעבות האצבעות, וכן 18 משתנים משניים ונקבעו מדדי אבחון.

קביעת מדדים מוסכמת זו היא השלב הראשון לפני ביצוע מחקרים אחדות יעילות הטיפול.

מחקר אחר כלל 750 ילדים עם הצורה הקלה יותר של סקלרודרמה ממוקמת לעור בלבד. ל-22 אחוז מהם הייתה גם מעורבות חוץ עורית אולם לרוב בצורה לא קשה. הסיכון לפתח סקלרודרמה מערכתית לחולים בצורה זו, נמצא נמוך ביותר.

דלקות כלי דם בילדות

בהיעדר מדדים אחידים לסיווג דלקות כלי הדם השכיחות בילדות, הוחלט על מיום משותף לקביעת מדדים אלה ובדיקת תקפותם. חברי פרינטו מהמרכזים השונים הציעו מדדים לאבחנה ובהמשך כנסה ועידת מומחים להשגת קונצנזוס למדדי אבחנה לכל מחלה.

ההסכמה שהושגה הגדירה סיווג לפי גודל כלי הדם. כאשר מעורבות כלי דם קטנים סווגה גם לסיווג משנה של מחלה גרנולומטוטית או לא. נקבעו מדדים לתסמונת הנך שונליי, מחלת קווסקי, פוליארתריטיס נדודה, תסמונת ווגר,

מחלה והקושי לאסוף מספר גבוה של חולים להשוואה במחלה כה נדירה.

מטרת פרינטו הייתה לקבוע ולבסס מדדים לפעילות מחלה ומדדים לנוק מהמחלה. לאחר אימות מדדים אלה ניתן יהיה, בשלב הבא, לערוך מחקר השוואתי לגבי טיפול.

במחקר השתתפו 294 חולים מ-97 מרכזים ב-36 מדינות. גיל החציון לאבחנה היה 7.2 שנים. החולים הוערכו בשלב אבחון המחלה הפעילה ושוב לאחר 6 חודשים. נבדקו משתנים קליניים ומעבדתיים ולאחר עיבוד התוצאות ניתן היה לקבוע מספר משתנים שיהיו קבוצת מדדים אחידה מהימנה ותקפה למידת פעילות המחלה ולתגובה לטיפול.

ששת המדדים שנקבעו הם:

- (1) הערכת מידת פעילות המחלה על ידי הרופא המטפל בסולם בין 0-10.
- (2) חוזק השרירים בסולם מקובל.
- (3) מידת פעילות כללית של המחלה בשימוש שאלון תקף.
- (4) הערכת ההורה את מידת בריאות ילדו הכוללת בסולם בין 0-10.
- (5) שאלון תפקוד.
- (6) שאלון איכות חיים בתחום הפיזי.

רמות אנומי השריר נמצאו לא מהימנות למעקב אחר פעילות מחלה ותגובה לטיפול ולא נכללו במסגרת המדדים.

נקבע, כי שיפור של לפחות 20 אחוז ב-3 מתוך 6 מדדים, כאשר מדד אחד יכול להחמיר ב-30 אחוז, מהווים הגדרה של תגובה לטיפול.

בעקבות עבודה זו, מתנהל כעת מחקר השוואתי רב מרכזי אודות 3 זרועות טיפול למחלה; פרדניזון, פרדניזון בשילוב מתורקסט, ופרדניזון בשילוב ציקלוספורין. המטרה הינה לטפל ב-120 חולים, 40 בכל זרוע, כדי לקבוע מה הטיפול היעיל והבטוח מבחינת מיעוט תופעות הלוואי. עד כה, גויסו כ-55 חולים.

הטיפול. הממצא אינו הפיך וחייב להיות קבוע או מצטבר במשך 6 חודשים לפחות. זאת, בניגוד לפעילות מחלה שהינה מצב הפיך הנובע מהתגובה הדלקתית במחלה והניתן לשיפור.

הנוק מתבטא בפגיעה באיברי מטרה כגון אי ספיקת כליות ודיאליזה וכן פגיעה באיכות החיים, כפי שבאה לידי ביטוי בשאלוני איכות חיים מובנים.

כאמור, המטרה השנייה במחקר הזאת הבינלאומי של פרינטו הייתה לקבוע גם מדדים מקובלים לנוק, כך שניתן יהיה לעקוב בצורה אחידה אחר החולים בטווח רחוק. 1,015 חולי זאבת מ-39 ארצות נכללות במחקר. מתוכם, ל-405 חולים היה נוק של לפחות 1 בסולם הנוק.

נמצא נוק כלליי ל-13 אחוז, נוק נירופסכיאטרי ב-11 אחוז, נוק שרירי שלדי ב-11 אחוז, נוק עיני ל-8 אחוז ונוק עורי ל-8 אחוז. הפרעת גדילה ואיחור בהתבגרות המינית נצפו ב-15 אחוז ו-11 אחוז, בהתאמה.

קביעת מדד הנוק החדש הכולל בתוכו גם מעקב גיליה והתפתחות מינית משמש כלי למעקב אחר החולים, ומהווה חלק ממדדי המעקב לפעילות המחלה והתגובה לטיפול.

דרמטומיוזיטיס

ההיארעות של דרמטומיוזיטיס של גיל הנעורים היא כ-2-4 מקרים חדשים בשנה לכל מיליון ילדים.

המחלה רב מערכתית ופוגעת בעיקר בשרירים המקורבים ובעור, תוך מעורבות כלי הדם הקטנים, עם אפשרות ביטוי באיברי מטרה רבים. בילדים, לעומת מבוגרים, כמעט תמיד יש מעורבות עורית אופיינית, המקלה על האבחנה.

ישנם מספר טיפולים למחלה שלא נבדקו עדיין בצורה של רפואה מבוססת עדות, בין השאר לאור היעדר מדדים אחידים ומקובלים לפעילות



ומחלת טקייסו.

השלב הבא היה לתקף את נכונות המדדים באמצעות מחקר רב מרכזי הנמצא כבר לקראת סיום. עד כה, נאסף מידע אודות כ-540 ילדים עם תסמונת הנך שונליין, 122 עם פוליארתריטיס נדודה, 50 עם תסמונת ווגנר, 74 עם מחלת טקייסו, ו-80 עם וסקוליטיס לא מהסיווג הנ"ל. עם סיום איסוף הנתונים ואישורם ניתן יהיה לתקף מדדי אבחון לדלקות כלי הדם בילדות.

מחלת קווסקי

מחלת קווסקי היא דלקת כלי דם הפוגעת בעיקר בעורקים הכליליים ומהווה את הסיבה העיקרית כיום למחלת לב נרכשת. האבחנה מתבססת על מדדים קליניים בלבד, כאשר החולה נדרש להיות עם מחלת חום למשך 5 ימים לפחות ולענות על לפחות 4 מדדים מתוך חמישה.

חלק ניכר מהחולים מבטאים צורה לא שלמה של המחלה או צורה אטיפית. הטיפול בהם נדחה לאור האיחור או היעדר אבחון, ולכן הסיכוי לפתח

מעורבות של העורקים הכליליים גבוה יותר. פרופ' פלזיני מאטיליה ריכזה מחקר רב מרכזי אודות 241 ילדים עם מחלת קווסקי לא שלמה או אטיפית. הממצאים הראו כי חולים אלו היו צעירים יותר, וטסחת שקיעת הדם שלהם ורמת הטסיות היו גבוהות יותר. מעורבות לחמיות העין, שינויים ברידיות הפה והשפתיים, והבצקות בקצוות הגפיים היו שכיחים יותר בקבוצה זו. כ-30 אחוז מקבוצה זו פתחו שינויים בעורקים הכליליים.

לעבודה זו חשיבות בהגברת המודעות למחלה, שלעיתים קרובות מופיעה בצורה לא שלמה ומקשה על אבחנה וטיפול מהיר כדי לשפר את הפרוגנוזה.

סיכום

קבוצת המחקר הישראלית לרימטולוגיה ילדים מאגדת את כל המרכזים בארץ ובמקביל להשתתפות במחקרי פרינטו, היא שותפה גם במחקרים רב מרכזיים בארץ, עם יתרון של הכללת מרבית

הילדים החולים במדינה במחלה רימטית מסוימת. קיים אתגר רישום משותף של המחלות הרימטיות בילדות, המיועד לספק מידע אודות האירועות התחלואה הרימטית בארץ בגיל הילדות, ולשמש בסיס מידע לעבודות רב מרכזיות משותפות.

תחום רימטולוגיה הילדים מהווה דוגמא לשיתוף פעולה כלל עולמי. בזכות יכולת שיתוף הפעולה ניתן לבדוק מהר יותר את היעילות והבטיחות של אמצעי הטיפול לענות על שאלות מחקר חשובות ולקדם בכך את הטיפול ואת איכות החיים והבריאות של הילדים עם מחלות רקמת חיבור.

מידע מפורט אודות כל המחלות המוזכרות דרך מידע להורים ניתן למצוא באתר

www.pediatric-rheumatology.primto.it

פרופ' יוסף עוזיאל, מנהל היחידה לאשפוז יום ילדים, רימטולוגיה ילדים, מרכז רפואי מאיר, כפר סבא והפקולטה לרפואה ע"ש סאקלר, אוניברסיטת ת"א

המחבר שמש כנציג ישראל בארגון פרינטו

רשימת מקורות

1. Ruperto N, Ravelli A, Murray KJ, Lovell DJ, Andersson-Gare B, Feldman BM, Garay S, Kuis W, Machado C, Pachman L, Prieur AM, Rider LG, Silverman E, Tsitsami E, Woo P, Giannini EH, Martini A for the Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) and the Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group (PRCSG). Preliminary core sets of measures for disease activity and damage assessment in juvenile systemic lupus erythematosus and juvenile dermatomyositis. *Rheumatology* 2003; 42: 1452-1459.
2. Ruperto N, Ravelli A, Cuttica R, Espada G, Ozen S, Porras O, Sztajnbock F, Falcini F, Kasapcopur O, Venning H, Bica B, Merino R, Coto V, Ros J, Susic G, Gamir ML, Minden K, See Y, Uziel Y, Mukamel M, Riley P, Zulian F, Olivieri AN, Cimaz R, Girschick H, Rumba I, Cavuto S, Pistorio A, Lovell DJ, Martini A, for the Pediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) and the Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group (PRCSG). The PRINTO criteria for the evaluation of response to therapy in juvenile systemic lupus erythematosus. Prospective validation of the core set. *Arthritis Rheum.* 2005;52:2854-2864.
3. Ruperto N, Ravelli A, Oliveira S, Alessio M, Mihaylova D, Pasic S, Cortis E, Apaz M, Burgos-Vargas R, Kanakoudi-Tsakalidou F, Norambuena X, Corona F, Gerloni V, Hagelberg S, Aggarwal A, Dolezalova P, Magalhaes Saad C, Bae SC, Vesely R, Avcin T, Foster H, Duarte C, Herlin T, Horneff G, Lepore L, Van Rossum M, Trail L, Pistorio A, Andersson-Gare B, Giannini EH, Martini A, for the Pediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) and the Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group (PRCSG). The Pediatric Rheumatology International Trials Organization/American College of Rheumatology provisional criteria for the evaluation of response to therapy in juvenile systemic lupus erythematosus. Prospective validation of the definition of improvement. *Arthritis Rheum.* 2006; 55:355-363.
4. Uziel Y, Gordonitski N, Mukamel M, Padeh S, Brik R, Barash J, Mevorach D, Berkum Y, Tauber T, Press J, Harel L, Navon P, Rubinstein M, Hashkes PJ. Outcome of a national Israeli cohort of pediatric systemic lupus erythematosus. *Lupus* 2007; 16:142-6.
5. Raul Gutiérrez-Suárez, Nicolino Ruperto, Roberto Gastaldi, Angela Pistorio, Enrico Felici, Ruben Vargas-Vargas, Alberto Martini, and Angelo Ravelli, for the Pediatric Rheumatology International Trials Organization (PRINTO). A Proposal for a Pediatric Version of the Systemic Lupus International Collaborating Clinics/American College of Rheumatology Damage Index Based on the Analysis of 1,015 Patients With Juvenile-Onset Systemic Lupus Erythematosus. *Arthritis Rheum.* 2006; 54 : 2989-2996.
6. Ruperto N, Ravelli A, Pistorio A, Ferriani V, Calvo I, Ganser G, Brunner J, Dannecker G, Silva CA, Stanevich V, Ten Cate R, Van Suijlekom-Smit LWA, Voygiyoka O, Fischbach M, Foeldvari I, Hilario MO, Modesto C, Saurenmann RK, Sauvain MJ, Scheibel I, Sommelet D, Tambic-Bukovac L, Barcellona R, Brik R, Ehl S, Jovanovic M, Rovinsky J, Bagnasco F, Lovell DJ, Martini A, for the Pediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) and the Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group (PRCSG). The Provisional Pediatric Rheumatology International Trial Organization/American College of Rheumatology Disease Activity Core Set for the evaluation of response to therapy in Juvenile Dermatomyositis: A Prospective validation study. *Arthritis Rheum.* 2008; 59:4-13.
7. Zulian F, Vallongo C, Woo P, Russo R, Ruperto N, Harper J, Espada G, Corona F, Mukamel M, Vesely R, Musiej-Nowakowska E, Chaitow J, Ros J, Apaz MT, Gerloni V, Mazur-Zielinska H, Nielsen S, Ullman S, Horneff G, Wouters C. Localized scleroderma in childhood is not just a skin disease. *Arthritis Rheum.* 2005; 52:2873-81.
8. Zulian F, Athreya BH, Laxer RM, Nelson AM, Feitosa de Oliveira SK, Punaro MG, Cuttica R, Higgins GC, Van Suijlekom-Smit LW, Moore TL, Lindsley C, Garcia-Consuegra J, Esteves Hilario MO, Lepore L, Silva CA, Machado C, Garay SM, Uziel Y, Martini G, Foeldvari I, Peserico A, Woo P, Harper J. Juvenile Localized Scleroderma: clinical and epidemiological features in 750 children. An international study. *Rheumatology* 2006; 45:614-20.
9. Zulian F, Woo P, Athreya BH, Laxer RM, Medsger TA Jr, Lehman TJ, Cerinic MM, Martini G, Ravelli A, Russo R, Cuttica R, de Oliveira SK, Denton CP, Cozzi F, Foeldvari I, Ruperto N. The Pediatric Rheumatology European Society/American College of Rheumatology/European League against Rheumatism provisional classification criteria for juvenile systemic sclerosis. *Arthritis Rheum.* 2007 15;57:203-12.
10. F Zulian, O Kowal-Bielecka, I Miniati, J Avouac, S Chwiesko, A Aggarwal, BH Athreya, T Avcin, R Cuttica, SKF de Oliveira, G Higgins, RM Laxer, C Lindsley, TH Lehman, G Martini, K Murray, A Ravelli, R Russo, Y Uziel, C Wouters, I Foeldvari and EUSTAR/EULAR committee on SSC management recommendations. Preliminary agreement of the Pediatric Rheumatology European Society (PRES) on the EUSTAR/EULAR recommendations for the management of systemic sclerosis in children (JSSc). PRES annual meeting, Istanbul, September 2007.
11. Dillon MJ, Ozen S. A new international classification of childhood vasculitis. *Pediatr Nephrol.* 2006; 21:1219-22.
12. Ozen S, Ruperto N, Dillon MJ, Bagga A, Barron K, Davin JC, Kawasaki T, Lindsley C, Petty RE, Prieur AM, Ravelli A, Woo P. EULAR/PreS endorsed consensus criteria for the classification of childhood vasculitides. *Ann Rheum Dis.* 2006;65:936-41.
13. F Falcini, L Ricci, A Pistorio, F Zulian, GB Calabrese, A Vitale, R Cuttica, S Oliveira, MC Pietrogro, U Unsal, S Ozen, S Magni Manzoni, L Lepore, R Barcellona, F De Benedictis, S Martino, E Stenboeg, S Pasic, A Boncompagni, A Siamopolou-Mavridou, Y Uziel, D Rigante, F Dressler, J Walsh, T Ilove. Proposal for diagnostic guidelines for incomplete and atypical Kawasaki disease. PRES annual meeting, Istanbul, September 2007. ACR annual meeting, Boston, November 2007 Abstract in *Arthritis Rheumatol* 2007; 53:9 suppl,S 372, 20.
14. Hashkes PJ, Uziel Y, Rubenstein M, Navon P, Padeh S, Mukamel M, Brik R, Press J, Tauber T, Harel L, Berkun Y, Barash J. The Israeli internet - based registry: Novel concept of multicenter data collection in pediatric rheumatology experience. *PROJ* 2004; 2:37-50.
15. Hashkes P, Uziel Y, Press J, Brik R, Navon-Elkan P, Mukamel M, Libman E, Tauber T, Ruperto N, Barash J, for the Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO): The Hebrew version of the Childhood Health Assessment Questionnaire (CHAQ) and the Child Health Questionnaire (CHQ). *Clin Exp Rheumatol.* 2001; 19 (Suppl. 23): S86-90.

לפני שקיישרים

בכתבה זו, אסקור את ההתוויות לטיפול יישור שיניים בקבוצת הילדים בגילאי 7-9 שנים. רופאי שיניים כלליים רבים אינם מכירים את ההתוויות הקליניות לטיפול בילדים בגיל צעיר. חלקם מפנים את המתרפאים לרופא ליישור שיניים רק בתום החלפת כל השיניים הנשירות בשיניים קבועות. אחרים, מפנים אותם בשלבים מוקדמים מאוד, עקב תלונות ההורים על תופעות שהן נורמאליות לחלוטין ואינן דורשות טיפול. לעיתים מפתחים המטפלים אצל אותם הורים ציפיות שווא, שהנה ילדם כבר נכנס לטיפול למרות שאין התוויה לטיפול שכזה (כמו שלא כל ילד שפיתח חום ומשתעל, זקוק לטיפול אנטיביוטי). חלק מהרופאים אף מתחיל לטפל בילדים ללא הידע המתאים של תהליכי הגדילה וההתפתחות הרגילים.

ההתוויות (אינדיקציות) לטיפול בגיל צעיר - טיפול שלב ראשון (Phase I treatment):

- שיניים עליונות בולטות מאוד
- לסת עליונה בולטת מאוד
- לסת תחתונה קטנה ולא מפותחת דיה
- סגר צלבי קדמי ו/או אחורי
- הרגלים כמו מציצת אצבע ואפילו מציצת מוצץ
- צפיפות רבה של השיניים, הדורשת עקירות סידוריות

מצבים הקשורים לפגמים אסתטיים, התפתחותיים ותפקודיים.

למרות שהרשימה ארוכה, הרי שלא כל מקרה, גם אם הוא מתאים לקריטריונים הללו, חייב לקבל טיפול. בגרות מסוימת והבנה גם הם פרמטרים חשובים, שיש לקחת בחשבון לפני תחילת טיפול בגיל צעיר. כמו כן, יש ליידע את ההורים שטיפול בגיל מוקדם הוא טיפול חלקי, אשר לא בהכרח יימנע טיפול בגיל ההתבגרות. עם זאת, הוא יכול להקטין את הבעיה הקיימת ולתת למתורפא הצעיר תנאים טובים יותר לגדילת הלסתות, כמו גם השיניים.

בחלק זה נדון בכל התוויה בנפרד:

שיניים עליונות בולטות מאוד ולסת עליונה בולטת: הסיבה העיקרית לטיפול בגיל צעיר היא הרצון להגיע למצב בו השפתיים העליונות והתחתונות יכסו את השיניים הקדמיות. תפקידן של השפתיים, בין היתר, הוא לא רק לאפשר לנו לבלוע ולחתום את הפה בצורה תקינה, אלא גם להגן על השיניים. כל חבלה ולו הקלה ביותר באזור הפנים, קרוב לוודאי שתפגע ברכיב הבולט ביותר. ככל שההתבגרות העליונה תהיינה בולטות יותר עקב בליטה דנטואלכאולרית או סקלטאלית, הן לא תהיינה מכוסות על ידי השפתיים ותהיינה חשופות לחבלות. הדבר נמצא בעל משמעות סטטיסטית במספר עבודות

**טיפול יישור שיניים בקבוצת הילדים
הצעירים בין גילאי 7-9: טיפול שלב ראשון**

ד"ר נפתלי בחניאק

מדעיות. בנוסף, טיפול אורתודונטי בגיל צעיר לילדים עם שיניים בולטות, יסייע להם מבחינה חברתית כך שכיניי הגנאי בהם הם מכונים, קרוב לוודאי שיפחתו או ייעלמו.

לצערנו, מקרים רבים יותר מראים התפתחות לקיחה של הלסתות. נשימת פה, למשל, היא אחד הגורמים לכך. השארת הפה במצב פתוח מקלה, אצל אותם ילדים, על הנשימה שהיא חיונית, אך אותה נשימת פה הינה אחד הגורמים הראשוניים להפרעות סגירת הקשורות לצמיחה ורטיקאלית ביתר של הלסת העליונה והשארת הלסת התחתונה מאחור, יחסית ללסת העליונה. התערבות מוקדמת יכולה לספק פתרון מסוים לשני מצבים אלו. גם שליחה לרופא אף אוזן גרון לבדיקה, לפני טיפול כזה, חשובה מאוד.

תמונה 1. סגר צלבי קדמי



תמונה 2. סגר צלבי אחורי



תמונה 3. בליטה מוגדלת של לסת עליונה



תמונה 4. צימיות רבה בלסת תחתונה



תמונה 5. צימיות רבה בלסת עליונה



סגר צלבי קדמי של שן אחת או יותר, יכול להעיד על תחילת התפתחות של יחסי Class III עם לסת תחתונה הגדולה מהלסת העליונה, או על בעיה מקומית. רק לאחר אבחנה מדויקת יש לטפל במצב זה. אם מדובר בבעיה מקומית, הרי שהטיפול ימנע לא רק את הסגר הצלבי אלא גם נזק לשיניים שבלסת התחתונה (רצסיות עד אובדן שן). במידה ומדובר בבעיה סקלטאלית, הוכח שהתערבות בגיל צעיר יכולה לסייע ליצירת יחסי לסתות טובים יותר, בעיקר בעקבות השפעה על הלסת העליונה. אין ספק שהליך האבחנה כאן, כמו גם ההבנה בגדילה והתפתחות, הם ראשונים במעלה.

סגר צלבי אחורי נובע בעיקר מהתפתחות לסת עליונה צרה יחסית ללסת תחתונה תקינה. הסגר הצלבי גורם להטיית הלסת התחתונה, בעת סגירת הפה בצורה לא סימטרית לצד אחד, דבר העלול לגרום לגירויים לא מאוזנים על העצמות ומפרק הלסת ולהתפתחותם הלקויה. כמו כן, הדבר יקובע בפעילות שרירית לא סימטרית ועלול להפריע בעתיד לטיפול.

ככל שנטפל בצורה נכונה בהפסקת הרגלים כמו מציצת אצבע ואפילו מוצץ בגיל צעיר יותר, כך נמנע את הנזקים מהרגלים אלו. מנשך פתוח סימטרי או לא סימטרי והגדלת הפער בין השיניים העליונות לתחתונות, הם הביטוי הקליני לכך. קיימות מספר טכניקות לטיפול במצבים אלו, חלקם דורשים מכשור אך חלקם לא. ההצלחה בטיפול בהרגלים תלויה בגורמים רבים, ולצערנו לא מגיעה ל-100 אחוז.

כבר בגיל מוקדם ניתן לנבא צפיפות עתידית של השיניים. לצערנו, הלסתות אינן מתפתחות כמו כל המערכת השלדית, וכבר מגיל צעיר ניתן לצפות בהקטנה שלהן, ויצירת צפיפות דנטאלית. חישובים על גבי מודלים וצילומי רנטגן יכולים לסייע לרופא המטפל לקבוע אם יש מקום לטיפול בעקידות הנקרא "עקידות סידוריות" עוד לפני בקיעת כל השיניים. לעיתים, עקידות מוקדמות של ניבים נשירים יכולות לסייע במניעת כליאה של ניבים קבועים. כל הדברים הללו הם ברי מדידה עם נתונים סטטיסטיים מוכחים.

קיימים מצבים בהם הסגר תקין אך השיניים הקדמיות או הטוחנות הראשונות לא בקעו כיאות. למשל, בקיעה מזיאלית של הטוחנת העליונה הראשונה נשוארת "תקועה" מעל הטוחנת הנשירה השנייה, או מצב בו שן קדמית נשארת כלואה או שבקעה בעמדה גבוהה מאוד בקשת המצבים הללו יוצרים פגמים התפתחותיים תפקודיים וכמובן אסתטיים וניתן ואף רצוי לטפל בהם כבר בגיל צעיר.

רופאי שיניים רבים מפנים ילדים לבדיקה למומחה ליישור שיניים מיד לאחר בקיעת החותכות המרכזיות העליונות. גם הרופאים הכלליים וגם

ההורים מתבוננים בפניו של הילד ורואים מופע שלדעתם דורש טיפול. השיניים של הילד בוקעות בדרך כלל עם רוחו ביניהן (דיאסטמה מרכזית) והן גדולות יחסית לפנים הקטנות של הילד. הילד נראה בדיוק כמו הברווזון המכוער. אולם, יש להדגיש שזהו מופע נורמלי ופיסילוגי לחלוטין. עם ההתבגרות, הרווח בין החותכות בדרך כלל נסגר, והפנים גדלות כך שמתקבלת פרופורציה מתאימה בין הפנים לשיניים.

תופעה נפוצה נורמאלית אחרת, היא לחץ תוך כרי בקיעה על שורשי החותכות הצידיות (הלטרליות) בתקופה שלפני בקיעת הניבים הקבועים. בתקופה זו, הכתורות של החותכות הצידיות בולטות יחסית לכתורות החותכות המרכזיות. גם מצב זה אינו דורש במרבית המקרים טיפול מאחר ועם בקיעת הניבים הקבועים, כותרות השיניים מתיישרות.

שתי התופעות שלמעלה הן נורמאליות לחלוטין ואינן דורשות טיפול, לפיכך רופאים המטפלים בהן לכאורה לא רק עושים טיפול ביתר, הם אף עלולים לפגוע בגדילה הנורמאלית של המערכת הדנטואלכאולרית והפנים של הילד.

מאחר והטיפול אינו נעשה לכל השיניים הקבועות אלא רק לחלקן, הרי שהוא אינו יכול להיות דפיניטיבי וסופי. זהו טיפול חלקי בלבד. הטיפול הפעיל ברוב המקרים מסתיים לפני גמר החלפת השיניים הדורש מעקב עד גמר החלפת השיניים או סמוך לתקופה זו. עם סיום הטיפול הפעיל מתחילה תקופת מעקב אחר בקיעת השיניים הקבועות שעדיין לא בקעו. בתקופה זו, משמרים את הישגי הטיפול הפעיל ומנסים למנוע בעיות הקשורות להחלפת המשנן. תקופה זו נקראת supervision (פיקוח). גם תקופה זו קשורה והמשכית לתקופת הטיפול בשלב הראשון.

על פי הספרות, כ-50 אחוז מהילדים שעברו טיפול בשלב ראשון אינם זקוקים לטיפול נוסף בשלב שני אולם, כאמור, הדבר אינו ניתן לניבוי.

סיכום

טיפול בשלב ראשון, כמו כל טיפול יישור שיניים, דורש ידע מעמיק בגדילה והתפתחות ומיומנות טכנית גבוהה ביותר. כל זאת, על מנת שהרופא המטפל יבין וידע לא רק את ההתוויות לטיפול בשלב זה, אלא גם את הסכנות הטמונות בו לילד המתפתח.

ד"ר נפתלי ברזניאק, מומחה ליישור שיניים, מנהל מחלקת ההתמחות ליישור שיניים, במרכז לרפואת שיניים תל-השומר. יועץ לרופא שיניים ראשי של כללית סמייל. מנהל הפרורום של רפואת שיניים אסתטית ויישור שיניים של כללית 20 פלוס

היבטים נורוקוגניטיביים של דיסקלקוליה התפתחותית

פרופ' אבישי הניק, ד"ר אורלי חבינשטין



$(a+b)(a-b) = a^2 - b^2$
 $(a+b)^2 = a^2 + 2ab + b^2$
 $(a-b)^2 = a^2 - 2ab + b^2$
 $a^3 + 3a^2b + 3ab^2 + b^3$
 $a^3 - 3a^2b + 3ab^2 - b^3$
 $= (a+b)(a^2 - ab + b^2)$
 $(a-b)(a^2 + ab + b^2)$

על הקוגניציה הנומרית והמנגנונים המוחיים המעורבים בליקוי למידה בחשבון

כיצד מיוצגים מספרים במערכת הקוגניטיבית שלנו? כיצד הם מתופעלים על ידינו על מנת לסייע לנו לדעת ולהבין את העולם? כיצד הם מיוצגים במוחנו? יכולת חשבונית היא בעלת חשיבות עצומה בחייו של אדם והפרעות או קשיים ביכולת זו עשויים לגרום לעיכוב התפתחותי חמור. נראה, שרכישת בסיס יציב של הבנת המערכת הנומרית והיכולת לתפעל מספרים באופן מנטלי, הינם לב ליבה של יכולת זו. מחקרים חדשים יחסית מורים כי גם תינוקות וגם בעלי חיים מגלים יכולת בסיסית של תפיסת כמויות. חיות אינן תוקפות את יריביהן אלא אם מספר התוקפים גדול ממספר הנתקפים ותינוקות בני חצי שנה מביטים זמן ממושך יחסית על תוצר שגוי של פעולה חשבונית (הוספה או סילוק של אובייקט, שבעקבותיהם מופיע מספר שגוי של אובייקטים). התפתחות מאומצת וארוכה ולעתים מכאיבה נדרשת עד שהילד רוכש את הייצוגים הנומריים הדומים לאלה הקיימים אצל מבוגרים. בשני העשורים האחרונים, אנו עדים להתקדמות מרשימה בחקר הקוגניציה הנומרית והמנגנונים המוחיים המעורבים בחשבון. חלק מהמאמץ המחקרי מוקדש לחקר פגמים בחשבון, מרכזי ביניהם הוא ליקוי למידה בחשבון - דיסקלקוליה התפתחותית.

מהו ליקוי למידה בחשבון

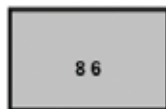
ליקוי למידה הוא הפרעה נוירו-התפתחותית, המגבילה את יכולתם של ילדים ומבוגרים לרכוש מיומנויות קוגניטיביות שונות. מגבלות כאלה באות לידי ביטוי בדרכים שונות: קשיים ספציפיים ברכישת שפה כתובה ומדוברת, רכישת מיומנויות חשבוניות, הפרעות קשב וכדומה. לקות הלמידה מקשה על תפקודם של הילדים (או המבוגרים) בהקשרים חינוכיים ויום יומיים. מדובר בהפרעות התפתחותיות, שכן הן מופיעות בגיל צעיר וקיימות גם אצל מבוגרים, אם לא טופלו כהלכה. ליקוי הלמידה בחשבון (דיסקלקוליה התפתחותית) מתבטא בכישלון בביצוע מטלות חשבוניות שונות כולל פעולות החשבון (חסור, כפל וכדומה), פתרון בעיות חשבוניות



מבחנים העוזרים בהבנת הליקוי

על מנת להבין את יסודות הקוגניציה הנומרית ואת הליקויים בה פונים חוקרים לא מעטים, למטלות מחקריות ולשיטות עבודה שהונהגו על ידי הפסיכולוגיה הקוגניטיבית ומדע העצב הקוגניטיבי (ראה מסגרת נפרדת). הבה נדגים זאת.

בניח שמוצגות שתי ספרות (כמו בציור) או שתי קבוצות של נקודות ויש לומר איזו ספרה, או קבוצת נקודות, גדולה יותר. מדובר במטלה פשוטה ואנשים מחליטים מהר מאוד מהי התשובה הנכונה. אולם, כאשר נבדקים זמני התגובה באלפיות שנייה מופיעים ממצאים מעניינים. בניסויים כאלה הנבדקים מתבקשים ללחוץ על אחד משני מתגים כדי לסמן את החלטתם ונמדד זמן התגובה לכל גירוי (צמד ספרות) מרגע הופעת הספרות ועד שהמשתתף מגיב (למשל, לוחץ על המתג השמאלי לסמן שהספרה 8 גדולה יותר).



נמצא, שאפילו מבוגרים מיומנים בחשבון מציגים אפקט מרחק. כלומר, הם מחליטים מהר יותר ככל שהפער בין הספרות גדול יותר (למשל, הם מחליטים מהר יותר ש-8 גדול מ-3 מאשר ש-8 גדול מ-6). מקובל לחשוב, שאפקט המרחק קשור לאופן הייצוג של מספרים במערכת הקוגניטיבית - קו מספרים שעליו מספרים קרובים נומרית מיוצגים קרוב יותר זה לזה מאשר מספרים רחוקים נומרית. היבט מרכזי בחשבון קשור בהבנת מערכת הסמלים הנומריים. ספרות הן סמלים, המייצגים כמויות וגדלים ספציפיים. הציור המוצג כאן (8 קטן מטפס על סולם במעלה 3 גדול) מייצג את העובדה שלספרות יש



מאפיינים פיזיים משלהן (למשל, הגודל הפיזי של הספרה). גודל פיזי זה יכול לשמש בניסויים הבוחנים ייצוג של ספרות. למשל, בתרבות שלנו 8 מייצג ערך או גודל גבוה יותר מאשר 3 ועל כן ההופעה של 8 כקטן פיזית מ-3 עשוי לגרום לקונפליקט. כלומר, ל-8 ערך מספרי גבוה מ-3 אולם בציור שלפנינו

מחקרים רבים בתחום של דיסקלקוליה התפתחותית אינם מבחינים בין דיסקלקוליה טהורה לדיסקלקוליה משולבת. לכן, חשוב להתייחס לדגימות האוכלוסייה הנחקרת בתחום בזהירות

וילדים הסובלים מדיסקלקוליה שמופיעה ביחד עם דיסקליה. אולם, עבודות מסוף שנות השמונים מציעות שהמיומנויות השפתיות של ילדים עם דיסקלקוליה טובות יותר מאלה של ילדים עם דיסקליה או ילדים עם דיסקליה ודיסקלקוליה. מנגד, לילדים עם דיסקליה ולילדים עם דיסקלקוליה יש מיומנויות מרחביות טובות יותר. עבודות מאוחרות יותר הצביעו על כך שבגילאי בית ספר יסודי, ילדים עם דיסקלקוליה בלבד מתקדמים מהר יותר במיומנויות הקריאה בהשוואה לילדים עם דיסקליה אך גם בהשוואה לילדים עם דיסקליה ודיסקלקוליה יחד. אותן עבודות מראות גם שילדים עם דיסקליה וילדים עם דיסקליה ודיסקלקוליה יחד, מתקדמים מהר יותר במיומנויות החשבוניות בהשוואה לילדים עם דיסקלקוליה בלבד. עבודות אלו ואחרות הובילו חוקרים לשער שמקרים בהם דיסקלקוליה מופיעה ביחד עם דיסקליה שונים ממקרים בהם דיסקלקוליה מופיעה לבד, כביטויים הקוגניטיביים וגם המוחיים, ומדובר בסוגים שונים של לקות בחשבון. מהו המקור לחוסר העקביות בתוצאות המחקרים השונים? אחת האפשרויות היא חוסר העקביות נובע מהעובדה שרוב המחקרים עשו שימוש במבחני נייר ועיפרון ובחנו מיומנויות קוגניטיביות כלליות, כאלו שמעורבות במגוון רחב של תפקודים אנושיים כמו זיכרון וקשב. על מנת לבחון במדויק את ההבדלים בין דיסקלקוליה למקרים של דיסקלקוליה ביחד עם דיסקליה, חשוב לעשות שימוש במטלות הבוחנות פונקציות קוגניטיביות ספציפיות למספרים ולקריאה. למשל, בעזרת מטלה ממוחשבת שמאפשרת למדוד זמני תגובה באלפיות שנייה ואחוזי טעויות, בחנו כיצד סטודנטים באוניברסיטה שסבלו מדיסקליה או מדיסקלקוליה קושרים צלילים לאותיות הכתובות (למשל הצליל "ט" לאות ט) וכיצד הם קושרים כמות לספרה הכתובה (למשל "3 יחידות" לספרה 3). ראוי לציין שעד כה, רק שתי עבודות השתמשו במטלות ספציפיות מסוג זה ובחנו מקרים של דיסקלקוליה ביחד עם דיסקליה. עבודות אלו הגיעו למסקנה ששתי התופעות, דיסקלקוליה לבד ודיסקלקוליה ביחד עם דיסקליה, הן תופעות זהות מבחינת הלכות בחשבון.

וחשיבה חשבונית. עוד לפני הכניסה לבית הספר ולפני שהחלו לימודים פורמליים במתמטיקה, ילדים אלה יתקשו במטלות כמו מנייה של חפצים והשוואת מספרים או כמויות. ילדים ומבוגרים הסובלים מליקוי זה, עשויים להתקשות בנסיבות יום יומיות כמו בדיקת העורף שהם מקבלים בקניה בחנות. עבור ילדים אלה, שעורי חשבון בבית הספר הם מקור לחרדה רבה מאחר והם נדרשים להשקיע מאמץ עצום על מנת להבין דברים שהינם ברורים לילדים האחרים בכיתה. האגודה הפסיכיאטרית האמריקאית מגדירה ילד כזה כמי שיש לו ציונים נמוכים מאוד במבחני חשבון סטנדרטיים יחסית לציונים הצפויים על פי הגיל הכרונולוגי, החינוך והאינטליגנציה של אותו ילד. אחת ההגדרות המקובלות היא שרמת הידע בחשבון שמפגין הילד מצויה שתי כיתות מתחת לגיל הכרונולוגי, כאשר האינטליגנציה ממוצעת לפחות והפגם אינו נובע מקשיים בחינוך או קשיים אחרים (למשל, בעיות בקריאה). לעיתים קרובות, דיסקלקוליה מופיעה ביחד עם לקויות אחרות כמו דיסקליה התפתחותית - לקות למידה בקריאה, או בעיות בקשב. התופעה מקיפה בין 3 ל-8 אחוזים מאוכלוסיית הילדים. ראוי לציין שאף ששכיחות התופעה אינה נמוכה מזאת של דיסקליה התפתחותית, התופעה נחקרה עד כה פחות מהתופעה המקבילה בתחום הקריאה.

ב-DSM-IV (מדריך הפסיכולוגיה/פסיכיאטריה לאבחון) וגם במחקר המדעי, דיסקלקוליה התפתחותית מוגדרת כבעיה מבודדת או טהורה (שלא מופיעה עם לקויות אחרות) הנובעת מלקויות בעיבוד מספרים וחשבון. יחד עם זאת, 17 אחוז מאותם ילדים הסובלים מהלקות סובלים גם מדיסקליה ו-25 אחוז מהם סובלים גם מבעיות של קשב והיפראקטיביות ADHD (Attention Deficit Hyperactivity Disorder). מעט מאוד ידוע על הביטויים הקוגניטיביים של דיסקלקוליה, כאשר היא מופיעה ביחד עם לקות אחרת. מחקרים רבים בתחום של דיסקלקוליה התפתחותית אינם מבחינים בין דיסקלקוליה טהורה לדיסקלקוליה משולבת. לכן, חשוב להתייחס לדגימות האוכלוסייה הנחקרת בתחום בזהירות. מספר חוקרים דיווחו, שאין הבדל בסוג הקשיים החשבוניים בהם נתקלים ילדים הסובלים מדיסקלקוליה התפתחותית טהורה

אצל אנשים הסובלים מדיסקלקוליה התפתחותית מופיעים פגמים בהיבטים בסיסיים של עיבוד מידע נומרי. מחצאים אלה מצביעים על כך שפגמים במיומנות חשבונית המופיעים בגיל בית הספר עשויים לנבוע מפגם בעיבוד ובייצוג של היבטים בסיסיים של גודל ומספר

הוא קטן מה-3. קונפליקטים כגון אלה, משמשים בבדיקות מיומנויות חשבון בסיסיות. למשל, כאשר מציגים צמד ספרות להשוואה ניתן לשנות לא רק את הפער הנומרי ביניהן אלא גם את הפער הפיזי וכך ניתן לקבל זוגות של ספרות שבהן שני המימדים תואמים (למשל, 8 5) או שני המימדים לא תואמים (למשל, 8 5). כאשר נבדקים מתבקשים להחליט איזו ספרה גדולה יותר פיזית ולהתעלם מן הערך הנומרי, הם מגיבים מהר יותר לזוגות תואמים מאשר לזוגות לא תואמים. העובדה הזו מורה, שנבדקים אינם יכולים להתעלם מהערך הנומרי גם כאשר אינו רלבנטי לתפקיד והוא מפריע לביצועו. יתר על כן, מיומנות בחשבון משפיעה על האפקט הזה וכך, ילדים בתחילת כיתה א' מציגים אפקט מרחק דומה לזה שמציגים ילדים בסוף כיתה א' (היינו, הם מכירים את הספרות ויודעים את משמעותן הנומרית). אולם, בתחילת כיתה א' הערך הנומרי אינו מפריע להשוואות פיזיות של הספרות. האפקט הזה (הפרעה של המימד הנומרי לשיפוטם פיזיים) מופיע לראשונה בסוף כיתה א' אולם הוא עדיין קטן מאשר ההפרעה המופיעה בכיתה ג'. אצל אנשים שהתפתחותם תקינה קיים קשר אוטומטי בין ספרות לגדלים וכמויות (למשל, 8 מייצג כמות גדולה יותר מאשר 4). כאשר מוצגת ספרה עלולת באופן אוטומטי האסוציאציות לגדלים וכמויות מתאימים.

ההתפתחות של האסוציאציות האלה ניזונה כנראה הן מלמידה והן מהבשלה של המנגנונים המתאימים. אצל אנשים המאופיינים בדיסקלקוליה התפתחותית, הקשר הזה הוא חלש ואינו אוטומטי. כאשר סטודנטים הסובלים מדיסקלקוליה התפתחותית מתבקשים להשוות ספרות השונות במימד הנומרי והפיזי, הם מציגים דפוס דומה לזה שמציגים ילדים בסוף כיתה א'. יתר על כן, הקושי באסוציאציה בין מספרים לגדלים הוא ספציפי למערכת הסמלים המספרית. לא מדובר בקושי כללי ביצירת קשר בין סמלים לייצוגיהם. למשל, לא קיים קושי בקישור של אותיות לצלילים שהן מייצגות. מחקר נוסף מחזק כיוון זה ומורה על קשיים בסיסיים נוספים כמו מנייה. מחקרים אלה ואחרים מורים כי אצל אנשים הסובלים מדיסקלקוליה התפתחותית מופיעים פגמים בהיבטים בסיסיים של עיבוד מידע נומרי. ממצאים אלה מצביעים על כך שפגמים במיומנות חשבונית המופיעים בגיל בית הספר, עשויים לנבוע מפגם בעיבוד ובייצוג של היבטים בסיסיים של גודל ומספר.

עיבוד מידע נומרי מערב את האונות הקורקוריות ובאופן מיוחד העמק התוך קורקורי (Intraparietal sulcus, IPS). זהו חריץ ארוך, עמוק ומפותל בקליפת המוח (ראה ציור).



אף שיש מבנים מוחיים נוספים הקשורים בעיבוד מידע נומרי, יש עדויות המורות של-IPS תפקיד חשוב בדיסקלקוליה התפתחותית. ה-IPS נמצא פגום (פחות תאי עצב, או חריץ קצר יותר ועמוק פחות) באוכלוסיות הסובלות מקשיים בחשבון. פגיעה מכוונת בטכניקה הייצוגית פגיעה מוחית זמנית (Transcranial magnetic stimulation - TMS) מובילה לפגם הדומה לזה המוצג על ידי אנשים שלהם דיסקלקוליה התפתחותית. בנוסף, מחקר הדמיה מוחית (fMRI) עם ילדים המאופיינים על ידי דיסקלקוליה התפתחותית

מצא כי ה-IPS הימני אצל ילדים אלה אינו מופעל בעת עיבוד מידע נומרי כפי שמופעל האזור הזה אצל ילדים שהתפתחותם תקינה. לילדים הוצגו שתי קבוצות של ריבועים והם התבקשו להחליט איזו קבוצה גדולה יותר. אצל הילדים המאופיינים בהתפתחות תקינה הופיעה פעילות ב-IPS הימני שהשתנתה כפונקציה של המרחק בין שתי קבוצות הגורמים. הפעילות היתה גדולה יותר כאשר המרחק בין קבוצות הגורמים היה קטן יותר (היינו, אפקט המרחק). לעומת זאת, אצל ילדים הסובלים מדיסקלקוליה התפתחותית, אפקט המרחק היה מצומצם ביותר. זוהי, כמובן, עדות ישירה לגבי הפרעה ספציפית במערכת הקורקורית של דיסקלקוליה התפתחותית בעת עיבוד מידע נומרי. באופן כללי, המידע המצטבר מציע פגם בייצוג הקורקורי של מספרים וגדלים או פגם בנגישות או ביכולת לתפעל כמויות אצל הסובלים מדיסקלקוליה התפתחותית.

סיכום

מחקרים לא מעטים דווחו על קשר הדוק בין ייצוגים של ערכים נומריים לבין גדלים פיזיים וחפיפה בין האזורים המוחיים המעורבים בעיבוד מימדים אלה. יתכן, שאותם מבנים עצביים המעורבים בהחלטה האם 5 גדול מ-3, מעורבים גם בהחלטה האם כלב גדול מזנב. לפיכך, אפשר שחזיון המבנים האלה עוד לפני שהילד החל ללמוד חשבון יסייע לפתוח הרשת העצבית המעורבת בחשבון. יתר על כן, מחקר של השנים האחרונות מורה על כך שהיבטים בסיסיים של מידע נומרי (עוד לפני רכישת ידע בית-ספרי בתחום) פגמים בדיסקלקוליה התפתחותית ושלבנים מוחיים ספציפיים קשורים בפגמים אלה. ידע מסוג זה יאפשר מחד להכין תכניות שיקום מתאימות ומאידך, לאתר את הקושי ולטפל בו בגילאים מוקדמים יחסית.

פרופ' אבישי הניק, המחלקה לפסיכולוגיה ומרכז ולוטובסקי לחקר העצב, אוניברסיטת בן-גוריון, באר שבע
ד"ר אורלי רובינשטיין, המחלקה לחקר העצב ובריאות הנפש, בית החולים לילדים, טורונטו
הכותבים מודים לריאל מלול על האיור

מדע העצב הקוגניטיבי [Cognitive neuroscience]

תחום חדש יחסית העוסק בתפקודים כמו למידה, תפיסה, קשב, שפה, זיכרון, רגשות ותפקודים קוגניטיביים נוספים הנכללים תחת הכותרת של תפקודים מנטאליים גבוהים. מדע זה מערב תחומי מדע שונים כמו נוירולוגיה, פיזיולוגיה, פסיכיאטריה, פסיכולוגיה, בלשנות. מטרת התחום להבין תפקודים קוגניטיביים גבוהים וההקשר המוחי שלהם. מדע העצב הקוגניטיבי התקדם מאוד עקב פיתוחן של שיטות לא פולשניות להדמיית תפקודי המוח (למשל, הדמיה מוחית תפקודית - fMRI).

לא טוב לילי רטוב

פרופ' יורם מור

הרטבת לילה היא
בעיה שכיחה בגיל
הילדות. הטיפול בה
פשוט ומשיג אחוזי
הצלחה גבוהים

משתווה שכיחות הרטבת הלילה בבנים ובבנות. כמו כן, נמצא רקע תורשתי מובהק לבעיית הרטבת הלילה ומסיפור האנמנזה עולה לעתים קרובות, כי בני משפחה נוספים (הורים, אחים/אחיות, דודים/דודות) סבלו או שעודם סובלים מהבעיה.

פתופיזיולוגיה

מקובל לחשוב כי הרטבת לילה נובעת משילוב של מספר גורמים הכוללים:

- תפוקת שתן לילית גבוהה המיוחסת לחסר יחסי בהפרשת ההורמון ADH (Antidiuretic Hormone). מקובל להגדיר כ-*Nocturnal Polyuria* מצבים בהם תפוקת השתן הלילית עולה על 130 אחוז מקיבולתה הצפויה של שלפוחית השתן בהתאם לגיל.
- קיבולת פונקציונלית נמוכה של שלפוחית השתן במהלך שנת הלילה. מאחד המחקרים אף עולה, כי כ-35 אחוז מהמרטיבים נמצאה קיבולת והתנהגות שלפוחית תקינה במהלך היום, בעוד שבמהלך שנת הלילה התפתחה אי יציבות של הדטרסור וקיבולת ירודה של השלפוחית.

- הפרעות יקיצה בשל סף התעוררות גבוה. בעבר נהוג היה לחשוב, כי ילדים מרטיבים ישנים שינה עמוקה במיוחד אולם מחקרים הראו כי דפוס השינה במרטיבים אינו שונה בהשוואה לשנתם של ילדים שאינם מרטיבים, כמו גם שאין הבדל בדפוס השינה בהשוואת לילות רטובים ליבשים. נראה, לכן, כי הבעיה נובעת בעיקר מהיעדר התגובה התקינה לתחושת התמלאות השלפוחית המועברת למוח.

אין ספק, כי לגורמים גנטיים קיים חלק לא מבוטל באטיולוגיה של הרטבת לילה ויש המצביעים על קשר בין הרטבת לילה לגן

רטבת לילה (Enuresis Nocturna) מהווה בעיה שכיחה בגילאי הילדות ומוגדרת כהתרוקנות מלאה של שלפוחית השתן באמצעות השתנה תקינה במהלך שנת הלילה. דלף שתן לילי מוגדר כבעיה רפואית כשעודנו קיים בילדים בגילאי 5 שנים ומעלה, אשר מאופיינים בכך שאינם מתעוררים בשל הצורך למתן שתן ואף לא בעקבות ההרטבה עצמה. נהוג להבחין בין הרטבת לילה ראשונית, ממנה סובלים כ-80 אחוז מהמרטיבים ומשמעותה שהילד לא היה מעודו יבש במהלך תקופה רציפה העולה על 6 חודשים והרטבת לילה משנית, שפירושה שהילד חזר להרטיב לאחר תקופת יובש שארכה 6 חודשים לפחות. הרטבת לילה מונו-סימפטומטית פשוטה מוגדרת כהרטבה נטולת תסמינים במהלך היום (תכיפות מוגברת או ירודה, הרטבה במהלך היום, דחיפות, טפטוף סופני או כאבים בגיטליה) בעוד שבנוכחות תסמינים אלו מוגדרת הרטבת הלילה כ-*NON-Monosymptomatic Nocturnal Enuresis*. בסקירה זו, נדון בעיקר בהרטבת לילה ראשונית פשוטה הנקראת בספרות *Primary Monosymptomatic Nocturnal Enuresis*.

שכיחות

ממחקרים עולה כי שכיחות הרטבת הלילה יורדת בהדרגה עם הגיל באופן עצמוני. מעבודה אפידמיולוגית שסקרה נתונייהם של 21,000 ילדים בגילאי 5-19 שנים, עולה כי שכיחות הרטבת הלילה בקרב ילדים בגיל 5 שנים עומדת על 16.1 אחוז, בגיל 7 שנים - 10-8 אחוז, בגיל 9 שנים - 3.1 אחוז ובגיל 19 שנים - 2.2 אחוז. בגילאים הצעירים הבעיה שכיחה יותר בבנים בעוד שבתחילת גילאי ההתבגרות

ספציפי המצוי על אתרים שונים בכרומוזומים 12, 13 ו-22, אם כי לא ניתן להצביע על דפוס ברור להעברה גנטית. עם זאת, במשפחות בהן שני ההורים הרטיבו בילדותם עומד שיעור הרטבת הלילה בקרב צאצאיהם על 77 אחוז וכאשר הורה אחד הרטיב- 43 אחוז (לעומת 15 אחוז בילדים להורים שלא הרטיבו בילדותם).

השלכות

להרטבת לילה מתמשכת עלולות להיות השלכות משמעותיות ולעתים אף גורליות על התפתחות הילד ועיצוב אישיותו.

ההשלכות הפסיכולוגיות על הילד

- דימוי עצמי ירוד ואובדן בטחון עצמי בעיקר בקרב בנים, בילדים ממעמד סוציו-אקונומי נמוך ובאלו הסובלים מהרטבה קשה.
- הפרעה רגשית המאופיינת בעצבות ותחושת בושה באשר לבעיית ההרטבה. נמצא, כי 65 אחוז מהילדים חשים שלא בנוח עם הבעיה ובילדים בוגרים יותר קיימות אף תחושות השפלה ותחושות אשמה הקשורות לנושא.
- הימנעות ממעורבות חברתית ומהשתתפות בפעילויות חברתיות כגון טיולים או לינה אצל חברים, מחשש שבמהלכן עלולה בעיית ההרטבה להתגלות. ילדים אלו מדווחים על בידוד חברתי ועלולים לפתח בעיות קשב, קשיי הסתגלות והתנהגות אלימה.
- הישגים נמוכים בלימודים בהשוואה לאוכלוסיית בקורת.

ההשלכות על איכות החיים של הילד

- הצורך להחליף מצעים לעתים קרובות.
- הצורך להתקלח לעתים תכופות בסמוך להשכמה בבוקר.
- תחושת הרטיבות והקרירות בזמן ההתעוררות.
- ריח השתן המלווה והאופף את המיטה והמצעים.

השלכות משפחתיות

במחקר שבוצע להערכת האפקט של הרטבת הלילה על הוריהם של ילדים, נמצא כי 17 אחוז מההורים היו מודאגים מאד מהמצב בעוד ש-46 אחוז נוספים הביעו דאגה מסוימת או קלה. אמהות הביעו חששות באשר למצבם הרגשי ויחסיהם החברתיים של הילדים והיו גם מוטרדות מריח השתן המלווה, הצורך בכביסות מרובות ומהעומס התקציבי שמטילה הבעיה. עלויות החיתולים, התכשירים לטיפול, הכביסות המרובות וכלי המטה, כמו גם בזבוז הזמן המושקע בעבודות בית נוספות ובפניה



איוה מאיה בן דוד

לייעוצים, מטילים עומס כלכלי על משפחות רבות.

הבירור האבחנתי הנדרש

לאיפיון סוג ההרטבה נעזר הקלינאי באנמנה מדוקדקת ולעתים גם ביומן השתנה. כלים אלו יציביו על גיל הופעת בעיית ההרטבה, תדירותה, עיתוי ההרטבה במהלך הלילה, הרטבת יום מלווה, דלקות בדרכי שתן, הרגלי שתייה ותפוקת שתן יומית, בעיות שליטה על צואה והרגלי שינה ומאפייניה. במקרים של הרטבת לילה ראשונית פשוטה, יסתפק הקלינאי בבדיקה גופנית ובדיקת שתן כללית, בעוד שבמקרים בהם עולה חשד לבעיית הרטבה מורכבת יותר, יידרש גם בירור הדמייתי של מערכת השתן ולעיתים אף תבוצע בדיקה אורודינמית.

חתי לטפול

עיתוי הטיפול בהרטבת הלילה מושפע בעיקר מגישת הילד לנושא, כמו גם מהמהלך הטבעי של היעלמות ספונטאנית של הבעיה עם הגיל. יש לזכור, כי כמחצית מהילדים המוצגים בספרות עולה כי כמחצית מהילדים המרטיבים בגיל 5 שנים ישתפרו ספונטאנית עד גיל 7 שנים, עובדה העשויה לעודד הורים לילדים מרטיבים ולתמוך בגישה הרוחה טיפול בבעיית ההרטבה עד גיל זה. עם זאת, בילדים המראים סימנים כי הם מוטרדים מהבעיה ושקיימת השפעה על התנהגותם החברתית ודימויים העצמי, יש לשקול תחילת טיפול מוקדם יותר. מכיוון שהצלחת הטיפול תלויה, בין היתר, בשיתוף פעולה מצד הילד ודורשת מוטיבציה ובגרות מסוימות מצד המטופל, יש להתייחס לנקודות אלו בקביעת מועד תחילת הטיפול.

סוגי הטיפול

הטיפול בהרטבת לילה פשוטה כולל מספר גישות:

- הטיפול ההתנייתי (כגון שימוש בזמזם).
- הטיפול התרופתי.
- הטיפול המשולב.

הטיפול ההתנייתי

מבוסס על מתן משוב חיובי לילד, הגברת מוטיבציה, הערת הילד במהלך השינה לצורך ריקון השלפוחית ושימוש במכשירי התראה, דוגמת הפעמונית/זמזם. טיפול זה דורש שיתוף פעולה מצד המטופלים ומשפחותיהם ומטיל עומס רב על ההורים. במהלך הטיפול לומד המטופל לשאת באחריות לגבי התהליך הטיפולי, רוכש מיומנות בסיסית בשליטה על התרוקנות שלפוחית השתן ומפתח מודעות

עצמית גבוהה בכל הנוגע לנושא. בספרות קיימים דיווחים רבים באשר לשימוש בזמזם המבוסס על חיישן אלקטרוני המפעיל זמזם בעת תחילת ההרטבה ומגביר בכך את מנגנון השליטה על התרוקנות השלפוחית. יש להתמיד בטיפול במשך מספר חודשים ולזכור כי הצלחה ראשונית של הטיפול אינה מבטיחה שהילד אכן יישאר יבש לאורך זמן. מהספרות עולה, כי כ-45 אחוז מהמטופלים יחזרו להרטיב בתוך 6-12 חודשים. עם זאת, הטיפול נחשב כאפקטיבי ומומלץ בהיותו מספק פתרון לבעיה בכ-40 אחוז מהמרטיבים. החסרונות העיקריים של הטיפול בזמזם נעוצים בעומס שמטיל הטיפול על הילדים ומשפחותיהם, המביא לנטישת הטיפול בכ-26 אחוז מהמטופלים ובעובדה ש-44 אחוז מהמטופלים בהם הטיפול הצליח, עדיין מביעים חוות דעת שלילית על אופן הטיפול. יתרה מכך, בחלק גדול מהילדים המרטיבים מדווחים ההורים על שנת לילה עמוקה במיוחד ובעיות יקיצה והם מתמידים בשנתם חרף הזמזום הטורדני המסב אי נחת ותסכול ליתר בני המשפחה ואף מעצים את הבעיה.

הטיפול התרופתי

הטיפול התרופתי מבוסס על 3 סוגי תכשירים:

- **תכשירים הפועלים להפחתת תפוקת השתן הלילית** באופן דומה לזה המתרחש בגוף באופן נורמלי ע"י ההורמון הטבעי $(Vasopressin)$ Anti Diuretic Hormon-ADH. תכשירים אלו פועלים להגברת הספיגה הטובולרית של המים בכליות, הורדת מילוי השלפוחית וע"י כך לדחית הרחף להשתנה. הטיפול ניתן לקראת שינה, ע"י טבליות המכילות $Desmopressin\ acetate$ (שם מסחרי בארץ - מינירין) ונחשב ליעיל במיוחד בילדים עם תפוקת שתן לילית מוגברת. עד כה, טופלו בתכשירים אלו מיליוני ילדים בכל רחבי העולם במהלך למעלה מ-30 שנה והטיפול נחשב ליעיל ובטוח. עם זאת, במהלך השנים דווחו בספרות תופעות לוואי נדירות של היפונטרמיה והתכווצויות (61 מקרים, מתוכם 2 מיקרי מוות) שהביאו להנחיה של ה-FDA להפסקת השימוש בתרסס של תרופות אלו, מאחר שבכדרך מתן זו קיים חשש לנטילת מינון יתר. השימוש הפומי בטבליות נותר כשהיה, תוך הגבלת צריכת הנוזלים משעה לפני ועד 8 שעות לאחר נטילת הטבליות ושימוש זהיר בתכשיר בחולים הסובלים מצמא מוגבר או בעת מחלה חריפה העלולה להוביל לחוסר איזון של נוזלים ואלקטרוליטים.

ממחקרים עולה, כי מתן מינירין בילדים ומתבגרים בגילאי 6-18 שנים הביא לתגובה

חלקית (ירידה במספר הלילות הרטובים ב-50 אחוז) או מלאה (ירידה במספר הלילות הרטובים ב-90 אחוז) כעבור 3 חודשי טיפול בכ-75 אחוז מהמטופלים. גם מספר הלילות הרטובים בשבוע נחשב כאינדקסור ליעילות הטיפול, שהצביע על ירידה מ-5.75 לילות רטובים בשבוע בממוצע ל-1 (ירידה של 83 אחוז). בראיה לטווח הארוך, חשוב לציין כי 37.5 אחוז מהמטופלים נותרו יבשים ללא הישנות לאחר הפסקת הטיפול.

• **תכשירים אנטי-מוסקריניים** (דוגמת נוביטרופן) המדכאים התכווצויות בלתי רצוניות ומגדילים את קיבולת שלפוחית השתן. לתכשירים אלו שימוש מוגבל בהרטבת לילה פשוטה מאחר ובמרבית המטופלים תפקוד השלפוחית תקין ובשל תופעות הלוואי הכרוכות (יובש בפה, עצירות, טשטוש ראייה). מסיבות אלו נחשב טיפול זה לשנוי במחלוקת בספרות הרפואית.

• **תכשירים אנטי-דיכאונים** הפועלים באופן שאינו לגמרי ברור, הגם שנחשבים כבעלי השפעה מוצלחת מתמשכת בכ-17 אחוז מהמרטיבים. מדווחים בספרות עולה, כי תכשירים אלו עשויים להפחית את התכווצויות השלפוחית, להגדיל את קיבולתה, להשפיע על מנגנוני היקיצה ולהפחית את תפוקת השתן הלילית. עם זאת, לתכשירים אלו עלולות להיות תופעות לוואי חמורות ואף פטאליות הכוללות הפרעות קוגניטיביות ומוטוריות, תגובה סרטיבית וטוקסיות קרדיאלית.

הטיפול המשולב: העלה את שיעור התגובה המלאה לטיפול (Complete response) לעד 88 אחוז. השילובים המקובלים כוללים:

- שילוב של מינירין וזמזם נמצא יעיל בילדים עם הפרעות יקיצה.
- שילוב של מינירין ותרופה אנטיכולינרגית, יעיל בעיקר בילדים עם שלפוחית בעלת נפח פונקציונלי נמוך ותפקוד מופרע.
- שילוב של מינירין ותכשירים אנטי-דיכאונים.
- שילוב של מינירין וביפידבק.

סיכום

הרטבת לילה בילדים הינה בעיה משמעותית הדורשת התייחסות רצינית ומתן טיפול הולם במועד מתאים וללא דיחוי. מגוון אמצעי הטיפול הקיימים בימינו מאפשר מתן פתרון המותאם לדרישות המטופל ומשפחתו ומספק שיעורי הצלחה גבוהים.

פרופ' יורם מור, מנהל השירות לאורולוגית ילדים, המרכז הרפואי ע"ש "שיבא", תל השומר