

אפיוני תסמונות נדירות בילדות

תסמונת נדירה = 0.05%
(5:10000) באוכלוסיה

מאיר קוכנר

PDD

הקשת האוטיסטית

הפרעת התפתחות נרחבת

Pervasive Developmental Disorder

Autistic Spectrum Disorder ASD

"קשת" על שום מרחב הסימפטומים ומגוון העוצמות של ביטויים בפועל. **שכיחות: בנים יותר מאשר בנות ביחס של 1 : 3/4.**
ובאוכלוסיה כולה 2-5 לכל 10000 איש (כרבע אחוז באוכלוס')
זו הפרעה נירו/התפתחותית המופיעה לפני גיל 30 חודש ומאופיינית על ידי שלושה מרכיבים בולטים. ישנו מרכיב תורשתי שאינו ברור (הסיכון המשפחתי נע בין 4-5% במשפחה שיש לה כבר ילד פגוע). ההגדרה דורשת נוכחות של שישה מאפיינים מהם שניים לפחות מהמרכיב הראשון ואחד לפחות מכל אחד משני המרכיבים הנותרים:

1. לקות באיכות האינטראקציה החברתית

העדר יחסי גומלין חברתיים

- לקות בשימוש בהתנהגויות בלתי מילוליות.
- כשל בפיתוח מערכות יחסים חברתיות תואמות גיל.
- העדר שיתוף בהנאה (אין התייחסות לזולת).
- העדר הדדיות רגשית ו/או חברתית (חיים בבועה).

2. לקות באיכות התקשורת ובפעילות הדימיון תקשורת חריגה

- איחור או העדר מוחלט של שימוש בשפה מדוברת – (שאינו מלווה בניסיונות פיצוי באמצעים בלתי מילוליים). שימוש בשפה קונקרטית ובחוסר הבנה של מטפורות.
- שימוש תבניתי וחזרתי בשפה (שפה פרטית, ג'יבריש, אקולליה).
- העדר משחק דמיוני ספונטאני או אף משחק חברתי (המתאים לרמת ההתפתחות) שימוש במשחק באופן קונקרטי ורפטיבי ובעיקר בהתאם לתבניתו ולא לתפקודו.

3. דפוסים תבניתיים וחזרתיים של התנהגות ותחומי עניין (התנהגות סטריאוטיפית)

- הצמדות נוקשה לשגרה ו/או לטקסים וריטואלים לא פונקציונאליים.
- עיסוק עז בתחומי עניין שונים, באופן חריג מבחינת העוצמה או הנושא (על פי רוב נושא שולי וביזארי)
- תנועות גוף סטריאוטיפיות (הליכה במעגלים, תנועות ידיים, התנדנדות, מלל רב וכו').
- עיסוק מתמיד בחלקים של חפצים (פירוק שלמים)

מצבים בריאותיים נוספים

הלוקים בתסמונת סובלים על פי רוב גם מהופעת מצבים בריאותיים חריגים נוספים:

- פיגור מנטאלי – 70-80%
- אפילפסיה - 15%
- הפרעת קשב וריכוז – מעל 50%
- X שבור – 1-2%
- רגישות לתחושות (ריח, קולות, טעמים, מגע)

אספרגר - ASPERGER

התפקוד האינטלקטואלי על פי רוב תקין ולעיתים אף גבוהה. היכולת השפתית מפותחת וכשר החשיבה המתמטי טוב. (לקות למידה חברתית)

לרוב הם אינם מצליחים לפתח יחסי חברה ואינם מבינים את כללי החברה הנוהגים ולכן אף נופלים קורבן לחבריהם. חלקם מפגין עיסוק יתר בתחום ספציפי ומוזר (זכירת מספרי כבישים או קווי אוטובוס, הפגנת ידע ספורטיבי אנציקלופדי, יכולת חישוב טכנית מרשימה, המרת תאריך ליום).

הפרעת התפתחות לא מובחנת - PDD – NOS Not Other Specified

למרות קיומם של מרבית אפיוני התסמונת התפקוד היום יומי סביר. קיימות "מוזרויות" התנהגותיות. זו הגדרת הנחשבת ל"פח הזבל" של האוטיזם. מרבים להשתמש בה כאשר אין הסבר אחר ומדויק יותר להתנהגות הנצפית.

לעיתים מוגדר גם כ – קווים אוטיסטיים

אוטיזם - Autism

ניתוק והסתגרות חברתית. הפרעת התפתחות מקיפה המופיעה בשלושת השנים הראשונות של הילד ונמשכת לאורך כל החיים. סיבתה תפקוד לקוי של מערכת העצבים המרכזית והיא מאופיינת בחוסר מוחלט או ביכולת פגועה לפתח מערכת יחסים חברתית הדדית ובחוסר יכולת להשתמש ולהבין שפה על פי אמות מידה מקובלות וכן בהתנהגות מקובעת. אין בהכרח פיגור שכלי או בעיית קשב. לשם ההגדרה יש צורך בנוכחות כל ששת המאפיינים.

תסמונת רט - RETT

מופיעה בעיקר אצל בנות (ביחס של 1:1200) ומלווה בהתדרדרות הדרגתית ומתמשכת של התפקוד הכללי במיוחד בכל הקשור לתנועה לשפה ולשליטה בידיים. הילדה מאבדת מיומנויות שכבר נרכשו (עד גיל 6 ח'). ההתפרצות מופיעה לרוב בגיל שבין 7-18 חודשים וההתדרדרותהמהירה מתרחשת במהלך 18 חודש הראשונים וכוללת אובדן תנועות ידיים תכליתיות, אובדן דיבור וצמיחה מוקטנת של הגולגולת.

תסמונת רט - המשך

מקור התסמונת הינו ליקוי גנטי על גן X דומיננטי.
הבנות סובלות מדמנציה חמורה, ראש קטן וגדילה
איטית מדי של המוח. יש אובדן שליטה בתנועות רצוניות
בידיים, נטייה לשפשף ידיים וקשיי תנועה כולל עקמת.
ההתנוונות גוררת מוות לפני גיל 40 ש'.
נצפה "עיכוב בשגשוג".
שכיחות : 1:15000 רק בקרב בנות.

הפרעה התפתחותית רב מערכתית – MSDD Multi System Development Disorder

ילדים/ות המגלים עד גיל שנתיים שלוש מאפייני התנהגות PDD טיפוסיים, אך הם בעלי טווח רחב של דפוסי יחסים בין-אישיים, המלווה בקשיי וויסות משמעותיים בתחומים הקוגניטיביים, סנסוריים ורגשיים.

הפרעת התדרדרות של הילדות – CDD

Childhood Disintegrative Disorder

תסמונת נדירה המופיעה בגיל מאוחר יחסית (בין גיל 4 ל-10 ש') ומתאפיינת בהתדרדרות מהירה של כישורי השפה, כישורים חברתיים ומיומנויות מוטוריות מעוכבות. התסמונת מוכרת גם כ: Heller Syndrome ולעיתים התדרדרות פסיכוטית (בהופיעה מעל גיל 10 ש' תוגדר כפסיכוזה של הילדות). הסיבה איננה ידועה, מופיעה לרוב בליווי מחלות נוירולוגיות (אפילפסיה, טוברוס סקלו'). שכיחות: 1:100.000 (יחס של 1:8 בנות לבנים בהתאמה)

תסמונת ווליאמס – Williams Syndrom

תסמונת תורשתית נדירה הניתנת לאיתור מגיל שנתיים והנגרמת בגין פגיעה כרומוזמלית שתוארה לראשונה בשנת 1961 ע"י ד"ר ווליאמס. השכיחות : 20000 : 1. מאפיינים פיזיים – שפתיים רחבות ואף קטן וסולד, פה רחב עפעפיים ולסת בולטים, חיך גבוהה. כתפיים צרות ושמוטות, ברכיים כפופות. ההליכה לרוב מגושמת ויש להם קשיים מוטוריים וגראפיים ורעד קל בידיים.

המשך ווליאמס

התפתחותם המינית לרוב מוקדמת ויש להם קשיים באכילה, בשינה, ליקוי בכליות ואף הרטבות לילה. ל-80% יש בעיות לבביות המצריכות התערבות. רובם סובלים מפיגור מנטאלי (IQ בין 40-90) מקשיי ריכוז, וכן גם מהסחת דעת ואי שקט. שפתם עשירה והם ידידותיים באופן קיצוני (עד כדי דאגה עקב משיכה לזרים) ומגלים קושי בהבנת מושגי גודל וזמן וכן בחישובים פשוטים. הם נאיבים חביבים מאד ובעלי נטייה למוזיקה ושירה.

לחלקם טונוס שרירים נמוך, לעיתים קרובות הגובה שלהם נמוך וקשה להם לתפעל את שתי הידיים במקביל. לרובם בעיות בשיניים (מרווחים גדולים) ורגישות יתר לרעשים.

רובם טובי מזג אך לעתים ישנן גם התפרצויות זעם בלתי מבוקרות. קשים בהבנת מושגי גודל וחשבון. מקור התסמונת הוא חוסר במקטע בכרומוזום 7.

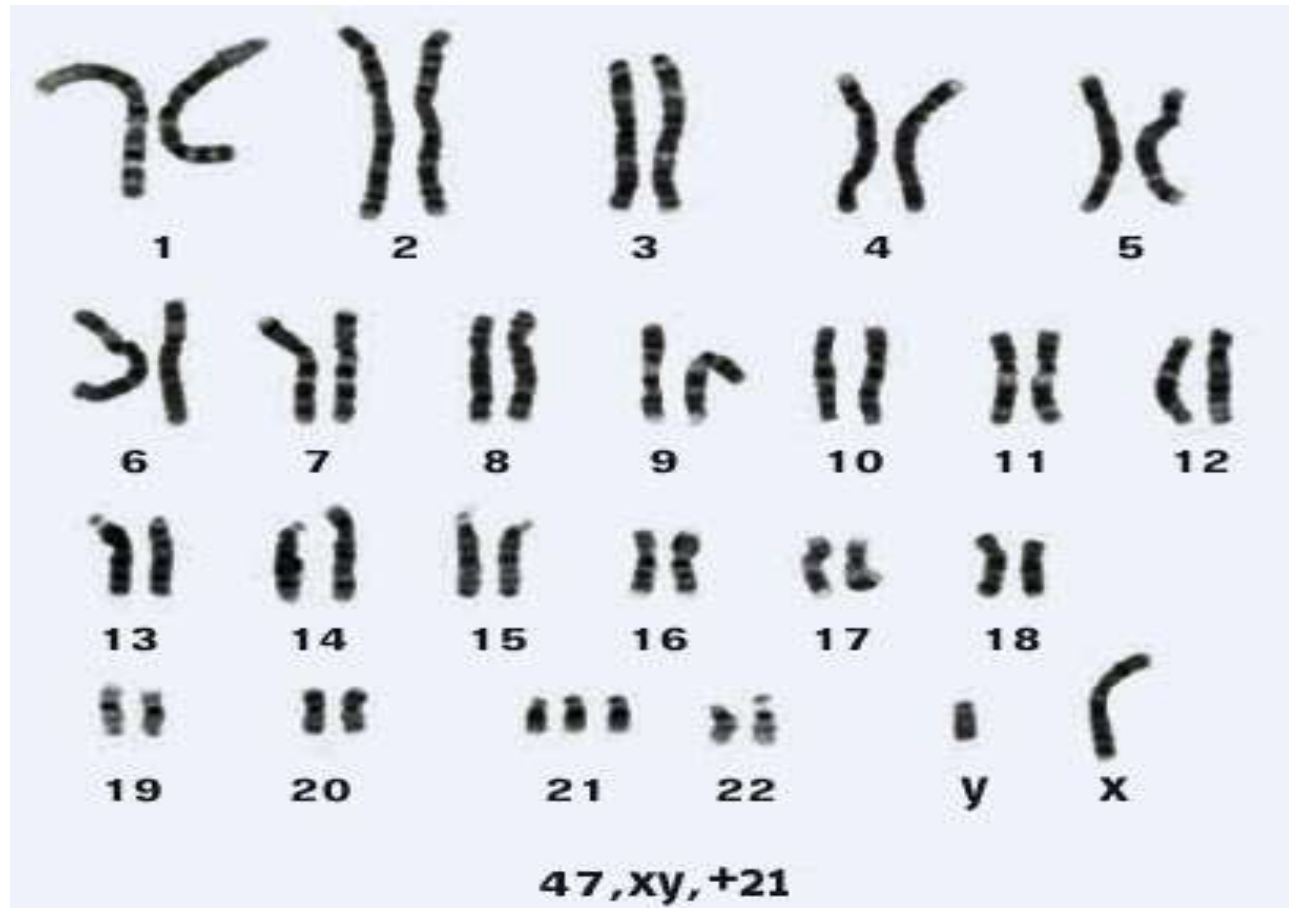
תסמונת דאון - Down Syndrome

תסמונת גנטית שמקורה בסטייה כרומוזמלית, כרומוזום 21 מוכפל ולנפגע יש בפועל 47 כרומוזומים.

מופע : קומה נמוכה וצוואר קצר, עיניים צרות ומלוכסנות, פנים שטוחות ומצח רחב. האצבעות קצרות, הלשון ארוכה במיוחד, כפל עור בארובת העין ושער דליל.

תוחלת החיים כ- 49 שנה (40% נפטרים לפני גיל 5 ש') ולרובם פגיעות לבביות ורגישות בצוואר.

מפת הכרומוזומים



תסמונת דאון המשך

שכיחות : 800 : 1 אך הסיכון עולה עם גיל האם :
גיל 25-1:1400 , 30-1:900 , 35-1:400 , 40-1:90
התסמונת איננה תורשתית ואיננה מדבקת.
רמת הפריון שלהם נמוכה מאד ולרובם פיגור מנטאלי
ברמות שבין פיגור קל לפיגור עמוק.וקשיי למידה ודיבור,
הם לרוב מאד ידידותיים וחברותיים ומחפשים שייכות.
לרובם יש היפוטוניה, לעיתים פרכוסים, הפרעות בשינה

המשך סינדרום דאון

בעיות התנהגות ואיחור התפתחותי נרחב. קשיי תנועה ונשימה, בעיות בקואורדינציה ובשיווי המשקל, חרדות. כמו כן נפוצות בעיות בשיניים, עור יבש, מחלות עיניים ובעיות בשמיעה.

תסמונת פראדר-ווילי Prader Willi

תסמונת גנטית נדירה הנובעת מפגם בכרומוזום 15 (70% מחיקת מקטע מצד האב, 25% הכפלת מקטע מצד האם).
שכיחות: 1:22000 בלידות ו-1:52000 באוכלוסיה.
הסיכוי ללידת ילד פגוע נוסף במשפחה נמוך ביותר.
מאובחנת בגיל 4-5 ש'. תוחלת החיים קצרה.
הסימנים: השמנה באופן לא פרופורציונאלי. בעיקר באזורי הפנים, הבטן התחתונה העכוז והירכיים. קיים רעב מתמיד ותיאבון בלתי נשלט הנובע מליקוי במע"מ ולא מסיבה פסיכולוגית.
הקומה נמוכה (גוץ) כפות הידיים והרגליים קטנות. אברי המין

תסמונת פראדר ווילי

בלתי מפותחים ויש גם סרבול מוטורי רב, טונוס נמוך, (היפוטוניה) קשיים בקואורדינציה ושיווי משקל. המצח צר והעיניים מלכסנות ורמת המשכל נמוכה (IQ 40-70), אך רובם מצליחים לקרוא ולכתוב, לפתור תשבצים, להרכיב פאזלים ולעסוק במלאכת יד, למרות ליקויי הלמידה הנפוצים אצלם (במתמטיקה). הם זקוקים להשגחה מתמדת ולדיאטה לכל החיים. מחלות נילוות: עקמת, סכרת, בעיות לבביות, נשימה, שינה, בעיות דנטליות, קשיי ראייה, לעיתים גם התקפי זעם קשים, ביטויי עקשנות וביטויי התנהגות טורדנית/כפיייתית.

תסמונת רובינשטיין טייבי – Rubinstein-Taybi

תסמונת גנטית נדירה ביותר שאובחנה בשנת 1963 ומופיעה בשכיחות של 1:300000 לידות. הביטוי הפיזי – ראש קטן ושער סמיך, עיניים מרוחקות ונוטות כלפי מטה, שיעור של כל הגוף, אגודלים ובהונות מוגדלים. לחלקם קומה נמוכה, עודף משקל וקשיי דיבור. רמת המשכל נעה בין IQ 30 - 70 .

תסמונת רובינשטיין - המשך

רוב הלוקים סובלים גם ממיקרוצפליה (ולכן גם מפיגור מנטאלי) מחיצת האף בולטת קצות הפה נוטים למטה. יש להם קשיים בהבנת סמלים ובהפשטה, אך גם נטיה לחביבות יתר. הם סובלים מקשיי וויסות, אך גם 30% סובלים ממומי לב.

25% נמצא תת חסר מיקרוסקופי של מקטע בכרומוזום 16. טרם נמצא מחולל ברור.

תסמונת אנגלמן – Angelman Syndrome

תסמונת בעלת מקור נוירולוגי ובו כשל של מחיקת מקטע בכרומוזום 15 גורם לאי יצירת החלבון "יוביקוויטין". הלוקים בתסמונת מפגינים התפתחות מעוכבת, קשיים בשיווי משקל ובהליכה, הם סובלים מפיגור שכלי, קשיי ריכוז וכן כמעט שאינם מסוגלים לדבר. תכונות פיזיות: ראש קטן, לסת בולטת ולשון גלויה. הם לרוב נראים כצוחקים או מחייכים (מסיבה נוירולוגית) וכן

תסמונת אנגלמן - המשך

מרביתם לנפנוף בידיים, הליכתם נוקשה או "בובתית" ויש רעד בידיים. לרוב הם מאד חברותיים ושמחים. מגיל לערך שנתיים מתפתחת אפילפסיה. שכיחות: 1 : 20000 לידות. נפוצה בין בנים ובנות כאחד. ההעברה לרוב נעשית ע"י האם. קיים חוסר או שינוי בכרומוזום 15 שעבר מהאם.

טוברוס סקלרוזיס – Tuberos Sclerosis

תסמונת המאופיינת בגידולים מעורבים, בעור בעיניים במערכת העצבים המרכזית, בלב, בשרירים, בעצמות, בכליות ובריאות – כמעט בכל אבר בגוף. אצל הלוקים נראים לעתים כתמי עור וכן נגעים בפנים (גבשושיות אדומות על הלחיים) ואף אפילפסיה. SCLERISIS - צלקת, קישיון. TUBEROUS - בצל, פקעת. כאשר הנגע הוא מוחי, נוצרים נגעים על קליפת המוח

טוברוס סקלרוזיס - המשך

(מעין ציסטות) הגורמים לתפקוד קוגניטיבי לקוי, לבעיות בהתנהגות ולקשיים בשליטה העצמית וכן לאפילפסיה. המחלה גנטית ומועברת בתורשה דומיננטית. זו מחלה אוטואימונית המועברת על ידי אחד ההורים בלבד. לעיתים נובעת גם ממוטציות גנטיות. שם עברי – טרשת גבשושית.

תסמונת טוראט – Tourette Syndrom

הפרעה נוירולוגית אוטוזומלית תורשתית שאותרה בשנת 1885 ובאה לידי ביטוי בהופעת טיקים כרוניים מוטוריים וקוליים. הטיקים המוטוריים מופיעים לראשונה בין גיל 3-8 ש'. לרוב התפרצות הטיקים מופיעה בסביבות גיל 7 ש'. הטיקים נודדים בין אברי גוף שונים ולכל אחד שני מופעים: מורכב ופשוט. בנוסף הילד סובל מקשיי קשב וריכוז, מהפרעות התנהגות, ומחשיבה טקסית כפייתית

תסמונת טוראט המשך

רוב הילדים/ות מגלים עקומת אינטליגנציה נורמאלית ויש להם יכולת לימודית טובה, חרף ליקויי למידה הנפוצים בקרבם.

טיקים מוטוריים פשוטים: באזור הפנים (עיניים, פה, אף) בבטן וברגליים, ליקוק צביטה, רקיעת רגליים, יריקה.
טיקים מוטוריים מורכבים: תיפוף, תנועה מתמדת, שפשוף ידיים, עשיית פעולה שלא מתוך כוונה וכו'.

תסמונת טוראט המשך

טיקים קוליים פשוטים: כחכוח, התנשמות, השמעת קול
חד צלילי, ציקצוק בלשון, נביחות, התנשמויות כבדות.
טיקים קוליים מורכבים: השמעת קללות ונאצות, השמעת
צרור קולות כפייתי, דיבור בלתי נשלט, אקולליה, שריקה.
כדי לאבחן התסמונת צירוף הטיקים חייב להופיע בין גיל
3-16 (ממוצע 7) ש' ועליו להמשך לפחות שנה.
התסמונת נפוצה יותר בקרב בנים (פי 4).
שכיחות: 2-3 לכל 1000.

שיתוק מוחין - Cerebral Palsy

נכות נוירולוגית שנגרמת מחמת פגיעה מוחית בעת הלידה או מיד לאחריה. ההפרעה גורמת לשיתוק מוטורי בחלקים שונים של המוח ועצמתה תלויה בגודלו ומיקומו של האזור הניזוק (ניזוק הקשר עצב-שריר).

שכיחות: 1-3 : 1000 לידות במיוחד נפגעים הזכרים.

המקור לפגיעה אינו אחיד וכולל גם חוסר חמצן בלידה, שליה סביב הצוואר, דלקות בהריון, אדמת, פגות, אכילת

שיתוק מוחין - המשך

חומרים כימיים בעת ההיריון, רעלנים, וזיהומים ויראליים. התסמונת איננה גנטית ואיננה תורשתית. הסובלים מהתסמונת סובלים מבעיות בדיבור, בראיה, בשמיעה ובתנועה וכן מספסטיות ונוקשות רבה, עד כדי קיצור גידים ושרירים ומפרכוסים. לעתים יש עקמת, אצל חלקם קיים פיגור שכלי (ברמות שונות). הליכה על קצות האצבעות, רעד בידיים, פזילה.

סוגי שיתוק מוחין

- א. מונופלגיה – מעורבות של גפה אחת (נדיר ביותר).
- ב. המיפלגיה – מעורבות של יד ורגל באותו הצד.
- ג. דיפלגיה – מעורבות של הגפיים התחתונות בעיקר (לעתים גם מעורבות קלה של העליונות).
- ד. טטרפלגיה – מעורבות של ארבעת הגפיים.

סוגי טונוס

טונוס - מתח השרירים :

1. ספסטיות – טונוס גבוה מעל הנורמה (האבר מכווץ
2. ומשותק) כ- 70-80% מהמקרים.
3. אטטוזיס – טונוס משתנה כ- 10-15%
4. אטקסיה – טונוס נמוך מלווה בהפרעת שיווי משקל
5. כ – 10-15%

תסמונת ה-X השביר Fragile x Syndrome

הפרעה גנטית נדירה/התפתחותית המאופיינת בפיגור שכלי קשה אצל הבנים ופיגור שכלי קל אצל הבנות. סיבתה – חוסר מלא או חלקי בחלבון מסוים. תסמונת זו היא השכיחה ביותר בקרב התסמונות הגורמות לפיגור שכלי ממקור תורשתי. ליקוי בקצה הזרוע הארוכה של X (גן FMR) השכיחות – 1:4000 בנות, 1:2000 בנים.

כ-2% מקרב האוטיסטים סובלים מתסמונת זו.

X שביר - המשך

סימנים פיזיים : אוזניים גדולות וארוכות. פנים צרות ומאורכות. גמישות יתר באצבעות (במפרקים). נפנוף או נשיכות ידיים. כפות רגליים שטוחות. אשכים מוגדלים (אצל הזכרים). הפסקת ווסת מוקדמת ונטייה ללידת תאומים (אצל הנקבות).

תסמונת X שביר המשך

בערך 20% מהבנים שנושאים את התסמונת אינם מראים סימנים קליניים.

200 : 1 נשים נושאת את המוטציה לגן. שליש מהבנות הנושאות סובלות מפיגור שכלי. רק 600 : 1 גברים יחלו אך כולם יסבלו מפיגור שכלי.
נושאי התסמונת אינם יכולים להביא צאצאים.

החתול המיילל

Cri Du Chat

תסמונת יללת החתול היא תסמונת גנטית נדירה על רקע חסר קטן בזרוע הקצרה של כרומוזום חמש. התסמונת מתבטאת בעיקר בהיקף ראש קטן ובכי עם (Pitch גובה צליל) גבוה כמו יללת חתול. בכי אופייני זה - נובע מבעיות בגרון ובמערכת העצבים. כשליש מהילדים יאבדו תופעה זו עד גיל שנתיים. יש להם גם סימנים לא ספציפיים העשויים להשתנות עם הזמן, כמו היפוטוניה, מיקרוצפאלי (ראש קטן), מיקרוגנאטיה (לסת

המשך חתול מיילל

קטנה, ופנים דמויי ירח, קפלים אפיקנטיים ועיניים מלוכסנות, פזילה, היפרטלאורזם, מיקום אזניים נמוך, משקל לידה נמוך ובהמשך קשיים בהאכלה, ריור מוגבר, עצירות, סקוליוזיס, איחור התפתחותי מוטורי ושפתי, איחור בגדילה, בעיות התנהגות (כגון: היפראקטיביות, אגרסיביות, התקפי זעם, ותנועות החוזרות על עצמן), דיסמורפיה ולרוב פיגור. הפיגור חמור בדרך כלל והוא בתלות למידת החסר בכרומוזום. ממצאים נוספים כוללים: אצבעות קצרות, קו סימיאני,

החתול המיילל

גשר אף שטוח, מומי לב מולדים (VSD, ASD, PDA ו-TOF)
האבחנה מתבצעת עפ"י סימנים דיסמורפיים אופייניים,
בכי דמוי יללת חתול ובדיקת קריוטיפ (בדיקת דם לאיתור
החסר האופייני בכרומוזום מס' 5). ניתן לבצע אבחון גנטי
טרם השרשה או בסיסי שיליה או בדיקור מי שפיר.
להורים עם ילד/ילדה עם התסמונת ניתן לבצע קריוטיפ
מהדם לשלול מצב המעלה סיכון מוגבר להישנות
להריון/לידה של ילד לוקה בתסמונת הנ"ל.

החתול המיילל

אין טיפול לתסמונת - יש טיפול רב תחומי בכל הבעיות המתעוררות כתוצאה מביטוי חסר הגנים על רקע האברציה הכרומוזמאלית הנ"ל.

שכיחות: 1 ל- 20,000 - 50,000 לידות) הנובעת ממחסור של חלק מכרומוזום 5.

קיימת בכל הגזעים.

MICROCEPHALY- מיקרוצפלוס

תסמונת המוח הקטן.

סימנים : המוח קטן מאחוזון 97, הגולגולת קטנה, המצח

צר ונמוך, גובה נמוך ומבנה גוף צר.

תופעות : פיגור שכלי וקשיים בהפשטה ובזיכרון . קומה

נמוכה ומבנה גוף צר, קשיים בהפשטה, בקואורדינציה

ובלמידה, לעתים קשיים בדיבור ובראייה.

לעיתים אפילפסיה ובעיות בראיה .

מיקרוצפלוס המשך

הגורם : פגיעה במע"מ בעת ההיריון, סגירה מוקדמת של המרפס. לא תורשתי. הסיבות הן או זיהום בעת ההיריון (אדמת, תקיפת נגיף ספציפי-CMV, לעיתים מופיע עם תסמונות אחרות) כמו תסמונת דאון).

שכיחות : 1 : 10000

אילמות בררנית Selective Mutism

הפרעה התנהגותית רגשית המופיעה בגיל הילדות ומתאפיינת בחוסר דיבור במצבים מסוימים (לרוב מחוץ לבית) ונקשרת בעיקר לחרדה חברתית.

מאפיינים :

1. מופיעה במצבים חברתיים מסוימים חרף דיבור תקין במצבים אחרים.

2. האילמות מפריעה לתפקוד הכללי (לימודי, חברתי, כללי).

סלקטיב מוטיזם – המשך

3. האילמות נמשכת מעל לחודש ומתחילה אחרי גיל 3 שנים.
4. האילמות איננה מופיעה בעקבות בעיה רפואית או שפתית (גמגום) ולא משום חוסר בידיעת השפה.
5. האילמות איננה נקשרת להפרעות התפתחותיות או תקשורתיות אחרות (אוטיזם סכיזופרניה).
6. לרוב בבית מופיע דיבור תקין.

סלקטיב מוטיזם - המשך

הגורם להופעת האילמות הבררנית אינו ידוע, לרוב זו הפרעה מולדת. לרוב מופיעים גם קשיים בוויסות או בעיבוד חושי הנחשבים לאחד הגורמים להופעתה (עולם המאיים מבחינת גרייה חושית מביא גם להסתגרות ולהימנעות). אצל 90% מהסובלים מופיעים גם סממנים של חרדה חברתית.

רוב הלוקים בכך הן בנות.

סלקטיב מוטיזם - המשך

על פי רוב האילמות נמשכת בין 3 – 5 שנים ונעלמת מעצמה. אך לעתים היא איננה נעלמת באופן מוחלט. סממנים נוספים: הבעת פנים קפואה, שפת גוף נוקשה, כאבי בטן וראש, בחילות, קוצר נשימה. ליקויים בוויסות חושי (DSI), רגישות לקהל, בררנות באוכל ועוד. לעיתים הם אף מתקשים לתקשר באופן לא מילולי (הצבעה, נפנוף ביד, הנדת ראש), וכן מסתגרים מפני זרים.

ספינה ביפידה – SPINA BIFIDA

"שדרה שסועה" – נזק המתפתח אצל העובר בחודש הראשון להיריון, כאשר יש פתח באחת או בכמה מחוליות השדרה ודרכו נוצר בלט של עצבי השדרה. הנזק גורר פגיעה מוטורית ממוקם הפגיעה ומטה (ומשפיע על השליטה בסוגרים, על המוטוריקה והתנועה), ככל שהנזק גבוה יותר הפגיעה חמורה יותר. הנזק נוצר בגין חוסר בחומצה פולית ו/או ויטמין B12 בגוף האם בתחילת ההיריון וכן בגין סיבות סביבתיות. נכון להיום אין טיפול הולם, לבד מניתוח לסגירת השסע. שכיחות – 1-2 : 10.000 לידות.

ספינה ביפידה

אבחון התסמונת אפשרי כבר משבוע 16 של ההיריון, על ידי בדיקת הופעתו של חלבון אלפא עוברי במי השפיר, אשר עוטפים את העובר.

לא ידוע על תורשתיות של התסמונת.

Attention Deficit and Hyperactivity Disorder

כשל בשלושה תחומים : א. קשיי קשב.

ב. היפראקטיביות.

ג. אימפולסיביות והסחת דעת.

סימנים : קשיים ביכולת לגייס כוחות לשם פעילות מבוקרת, קשיי שליטה וריסון (איפוק), משך ריכוז קצר, הסחת דעת מכל גירוי, תנועתיות בלתי מכוונת, סף תסכול נמוך, נטייה להתפרצויות זעם, ליקויי למידה.

המשך ADHD

תופעות : חוסר שקט מוטורי, תנועתיות, מזיז ונוגע בחפצים, קשיי וויסות (מדבר בקול רם, מגלה רגישות למגע, רעש או טעם) פעלתן, חוסר שיפוט מציאות ריאלי (לכן גם נפצע הרבה, נופל, נתקל (CLUMSY) ומגיע למקומות מסוכנים. ישן חזק. רגיש מאד ונעלב מהר.

הגורם : הפרעה תורשתית מתמשכת, הנובעת מתפקוד לא תקין של גרעיני הבסיס בגזע המוח באזורים הקדם

המשך ADHD

מיצחיים (פרה פרונטאליים) של מערכות הדופמין והנוראדרנלין, האחראיים על וויסות התגובות, כמו עירור ודיכוי קשב (אי שיווי משקל בין סרוטנין, דופמין, נוראפינפרין) נמצא גם תפקוד תת נורמאלי של המערכות האחראיות על הבקרה המוטורית ועל העוררות.

שכיחות : % 5-10 מהילדים, % 3-4 מהבוגרים.

כ 30% ימשיכו לסבול גם בבגרותם.

הפרעת התנגדות מרדנית – ODD

Oppositional Defiant Disorder

התסמונת מתארת ילד צעיר (טרומ התבגרות) עם הפרעות התנהגות או נטייה למרדנות בעולם המבוגרים. ילדים אלו אינם מצייתים להוראות, הם נוטים לשקר, ולהתחצף, נקלעים למריבות מילוליות ולקטטות, גונבים, וגורמים לנזק לרכוש לעיתים הם גם בורחים ונמנעים מלהגיע לביה"ס. זהו שלב טרומי ל"הפרעת התנהגות" קלאסית. ההפרעה איננה גנטית.

הפרעת התנהגות מרדנית - המשך

שלושה מאפיינים חייבים להתקיים במהלך 12 החודשים שחלפו ומאפיין אחד בששת החודשים האחרונים. הסיבות להתעוררות התסמונת רבות, בהן: ליקויי למידה, קשיי קשב וריכוז (היפראקטיביות), מצב נפשי קשה עקב דיכאון, חרדה או דאגה לגבי הקורה בבית ההורים. מאבק כוח עם סמכות.

הפרעת התנגדות מרדנית - המשך

המאפיינים :

1. תוקפנות, איומים, התעללות באדם או בחיה.
2. בריחה ממסגרות, חוסר אחריות.
3. ונדליזם, גניבה, עבירות על חוקים.
4. התנהגות חסרת צייתנות, שבירת כללי המסגרת.
5. חוצפה, אי עמידה בהסכמים, התרועעות עם גורמים שליליים.

הפרעת התנהגות – Conduct Disorder

הפרעה נפשית/רגשית קשה הנחשבת להפרעה הקשה ביותר בפסיכיאטרית של הילדות.

שכיחות: 6-16% בנים 2-9% בנות (ברמות שונות) מתחת לגיל 18 ש'.

הגדרה : דפוס התנהגות קבוע וחוזר, בו הזכויות הבסיסיות של הזולת או חוקי החברה מופרים. לפחות שלושה קריטריונים מהבאים חייבים להיות נוכחים ב 12

הפרעת התנהגות-המשך

החודשים שחלפו וקריטריון אחד לפחות בחצי השנה שחלפה.

התסמונת קשורה גם לחוסר היכולת לחוש אמפטיה עם הזולת, תופעה שנמצאה בקורלציה עם דפוס של תפקוד מוחי שונה. ב-fMRI נמצא כי אצל ילדים אלו האמיגדלה (שקד) ומבנה הנקרא סטראטיום מופעלים בעת חווית כאב אצל הזולת, בניגוד לממצא אצל שאר הנבדקים.

הקריטריונים

1. תוקפנות כלפי אנשים ו/או חיות – בריונות, הפחדה או איומים. מעורבות בקטטות פיזיות. אחזקת כלי נשק קר. סחיטה מאחרים. אכזריות כלפי ילדים או בעלי חיים.

הפרעת התנהגות - המשך

2. הרס לרכוש – הצתות או ונדליזם.
 3. פריצה וגניבה – גזלת רכוש של אחרים.
 4. הפרת חוקים שיטתית – שיטוט בלילות, שתיה, בריחה ממסגרות, התרסה.
 5. אלקוהוליזם או שימוש בסמים.
- כ-30% מבני הנוער המגלים CD ממשיכים בכך גם בבגרות.

הפרעת התנהגות - המשך

תופעה שנמצאה קשורה לתפקוד שונה באמיגדלה (שקד) ובמבנה מוחי המכונה סטראטום. תפקוד זה קיים אצל הסובלים מהפרעת אישיות פסיכופתית.

תסמונת טרנר - TURNER

סדרה של הפרעות גנטיות המופיעה רק אצל נשים וסיבתה : חוסר מלא או חלקי של אחד מכרומוזומי המין (X).

הפגיעה הינה רב מערכתית.

שכיחות - 1 : 2500 בקרב נשים.

אצל רובן הקומה נמוכה, אין הופעת סימני מין ואין שחלות. קיימת פגיעה בשלד, הכליות ובשמיעה.

תודה על ההקשבה

מאיר בוכנר

טל נייד : 050 6282883

אי מייל : bochner-m@bezeqint.net