



ניווט שרירים, טרשת נפוצה, איקס שביר



הגדרה

- **ניוון שרירים** הינו מונח כללי הכולל מגוון רב של מחלות.
- מחלות אלו גורמות בסופו של דבר להרס ולחולשה של השרירים.

קיימים שני סוגים עיקריים:

1. על רקע עיצבי.
2. כתוצאה ממחלה של השרירים עצמם.

ניוון שרירים על רקע פגיעה בעצבים המוטוריים

- כאשר העצבים המוטורים חולים התוצאה תהיה ניוון שרירים, מכיון שתפקוד השרירים ופעילותם התקינה תלויה באופן ישיר בתקינות העצבים.

ALS (Amyotrophic Lateral Sclerosis)

- מאופיינת בניוון העצבים המוטורים בחוט השדרה. כתוצאה מכך נגרמת חולשה של השרירים המעוצבבים על ידי אותם עצבים ומופיע ניוון שרירים.
- ניוון השרירים עלול להופיע בגפיים, בשרירי הצוואר, שרירי הדיבור והבליעה או שרירי הנשימה.
- לרוע המזל מחלת ALS אינה ניתנת לטיפול יעיל, וחולשת השרירים הולכת ומתקדמת עם הזמן.

ALS - המשך

- **שכיחות המחלה** הינה 1 ל 10,000, כשההערכה היא שבישראל חיים כיום בין 600-700 חולי ALS.
- **הגיל השכיח** להופעת המחלה הינו 46-65, אם כי ישנם מקרים צעירים יותר ומבוגרים יותר מטווח זה.
- ב 5%-10% מהמקרים מדובר במחלה תורשתית דומיננטית.
- רוב החולים יחיו 3-5 שנים מיום האבחון. 20% יחיו 5-10 שנים ו 10% יחיו מעל 10 שנים.
- סטיבן הוקינג
- ד"ר רחמים מלמד
- https://www.youtube.com/watch?v=5FC-yTuJ5KE&ab_channel=%D7%A8%D7%97%D7%9E%D7%99%D7%9D%D7%9E%D7%9C%D7%9E%D7%93%D7%9B%D7%94%D7%9F

מחלת הפוליו (Poliomyelitis)

- שמה המוכר - שיתוק ילדים
- מועברת בעיקר באמצעות מחזור צואה-פה.
- הסימפטומים לא מופיעים אצל כ-90% מהחולים בה, אולם אם הנגיף חודר לדם עשוי לגרום למגוון רחב של סימפטומים.
- בכאחוז אחד מההידבקות הנגיף מצליח לחדור למערכת העצבים
- וירוס הפוליו תוקף את האיזור הקדמי בחוט השדרה, אשר בו מצויים תאי העצבים המוטורים. עקב כך, העצבים המוטורים נהרסים ומופיע ניוון שרירים וחולשת שרירים.

מחלת הפוליו - המשך

- בעבר היה שיתוק הילדים מהמחלות הנפוצות בעולם, והביא למותם של רבים עד לפיתוח החיסון נגדה בראשית שנות החמישים של המאה העשרים.

- **1988** - 350,000 חולים בעולם.

- **2015** - 74

בישראל בשנים 1949-1954 הייתה התפרצות של המחלה, כ 4700 חולים, חלקם נשארו עם שיתוק לכל החיים.

ניוון שרירים על רקע מחלה של השריר עצמו

- במקרים אלה העצבים תקינים, אך השרירים עצמם חולים, ולכן ייגרם ניוון שרירים, וחולשה של השרירים.

- בדרך כלל, מחלות אלו הן גנטיות.

תגרום להפרעה קשה בתפקוד השרירים ולהרס קשה של השרירים

בדרך כלל, אינן ניתנות לטיפול יעיל, אך יש חשיבות לאבחון גנטי ולייעוץ גנטי. על ידי אבחון נכון, ניתן לצפות מה יהיה מהלך המחלה ולתת יעוץ גנטי במידה והחולה מעוניין להביא ילדים לעולם, או קרובי משפחתו מעוניינים לדעת מה סיכוייהם לחלות במחלה.

ניוון שרירים בגיל הצעיר

- תגרום להפרעה קשה בתפקוד השרירים ולהרס קשה של השרירים.
- הנפוצה ביותר - **Duchenne muscular dystrophy** דושן
- מתפתח ניוון שרירים, כבר בשנים הראשונות לחיים, ורוב הלוקים בה נפטרים בעשור השני או השלישי לחייהם.
- דושן היא המחלה הנפוצה ביותר מבין מחלות השריר הניווניות. בשל פגם גנטי, הגוף לא מייצר חלבון חיוני הנקרא דיסטרופין. ללא החלבון, נמקים מידי יום השרירים, אין עדיין תרופה למחלה.
- <https://www.littlesteps.org.il/%D7%A2%D7%9C-%D7%94%D7%9E%D7%97%D7%9C%D7%94/%D7%97%D7%99%D7%99%D7%9D-%D7%A2%D7%9D-%D7%93%D7%95%D7%A9%D7%9F/>

ניוון שרירים בגיל המבוגר

- הופעתה יותר קלה מהמחלה המתפתחת בגיל צעיר.
- ❖ דוגמא - מיוטוניה דיסטרופית **Myotonic dystrophy**
מתאפיינת בנוסף בקושי להרפות את השרירים.

טרשת נפוצה

Multiple Sclerosis

הגדרה

- מחלה נוירולוגית, התוקפת את מערכת העצבים המרכזית - מוח וחוט השדרה.
- מהווה סיבה עיקרית לנכות נוירולוגית בגיל צעיר.
- תוקפת נשים בשכיחות גבוהה של פי שניים עד שלושה בהשוואה לגברים,
- בדרך כלל פורצת בעשור השני עד החמישי לחיים.
- עלולה לפרוץ גם בילדות וגם בגילאים מבוגרים יותר (עשור שישי לחיים ומעלה).

סימפטומים

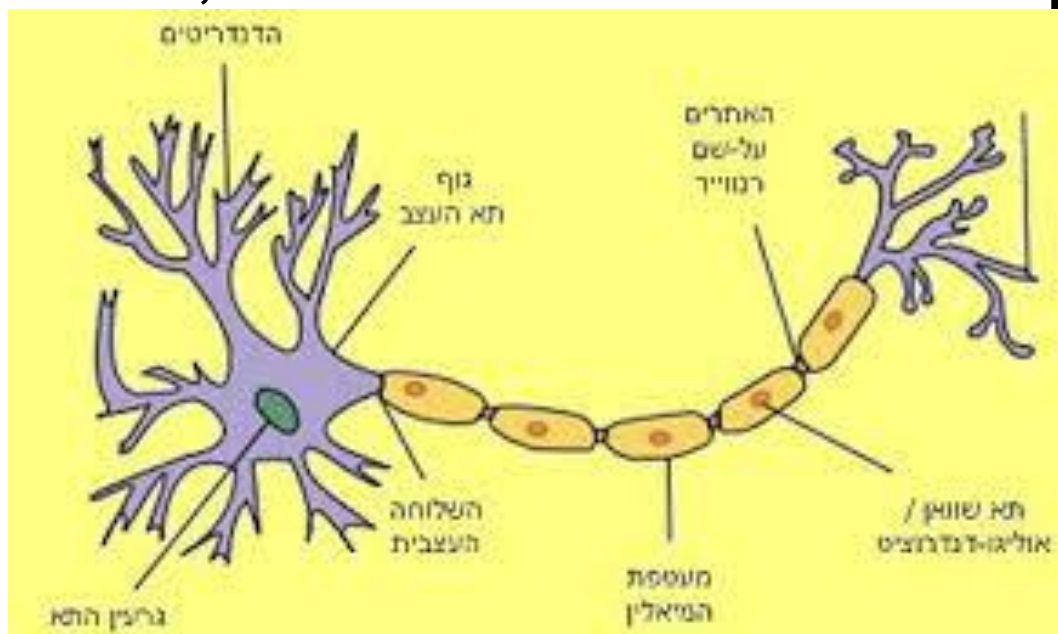
הסתמנות המחלה מגוונת:

- יכולה להתחיל בהפרעות תחושה: נמלולים, תחושת רדימות, ירידה בתחושה.
- חולשת שרירים
- ירידה בראיה ו/או כפל ראיה
- קושי לתפקד עם הרגל, גרירת רגל, אי יציבות בהליכה (אטקסיה), נטיה לנפילות.
- הפרעה בדיבור - שינוי בגוון הקול, פגיעה ביכולת לדבר בשטף ובבהירות.
- פגיעה בחוט השדרה עלולה לגרום בין היתר לליקוי בשליטה על הסוגרים, שתתבטא בבריחת שתן, קושי בהטלת שתן עד כדי אצירת שתן

הפגיעה הנוירולוגית

- באופן טיפוסי טרשת נפוצה פוגעת בחומר הלבן של מערכת העצבים, דהיינו בשכבת המיאלין - מעטפת שומנית העוטפת את שלוחות תאי העצבים.

- היום יודעים, כי כבר בתחילת המחלה קיימת פגיעה גם בחומר האפור, דהיינו תאי העצב עצמם.



גורמים

- עדיין לא ברור בוודאות מדוע אדם מסויים יחלה בטרשת נפוצה ואחר לא.
- מהנתונים המחקריים עולה, כי מדובר בגורמים מגוונים, חלקם גנטיים וחלקם סביבתיים.
- יש לציין, כי עד לכ 15% מחולי טרשת נפוצה יש קרוב משפחה נוסף החולה בטרשת נפוצה – **כלומר שיש מרכיב גנטי.**

מהלך המחלה

- **רוב** הלוקים בטרשת נפוצה (כ 85%) יסבלו מהצורה ההתקפית של המחלה הקרויה **Relapsing-Remitting** המשמעות - המחלה מופיעה בהתפרצויות של התקפים, אשר יחלפו, ואחריהם תהיה הפוגה. לאחר ההתקף המצב יחזור לקדמותו או יוותר ליקוי נוירולוגי קל.
- תדירות ההתקפים, חומרתם ומשכם משתנה מחולה לחולה.
- בדרך כלל עם השנים המחלה משנה את אופייה, וממצב של התקפים והפוגות הופכת להתקדם באופן קבוע.

מהלך המחלה

- **במיעוט** חולי טרשת נפוצה (כ 15%) המחלה תתקדם באופן **קבוע ורציף** כבר מהתחלה.
- חומרת המחלה שונה מחולה לחולה. ישנם חולים, אשר יסבלו מהתקפים בודדים בלבד במשך חייהם, ויתפקדו באופן מלא, לעומתם אחרים, אשר יסבלו ממחלה סוערת, אשר תגרום לנכות קשה, ריתוק לכסא גלגלים וליקויים נוירולוגיים משמעותיים.

הטיפול בחולי ניוון שרירים וטרשת נפוצה

- **טיפול תרופתי - מפחית סימפטומים או מעכב התקדמות אך לא מרפא**
- **טיפולים שיקומיים שונים שמטרתם:**
 - הנעת הגוף באופן מיטבי ביחס לחומרת המחלה.
 - שמירה על תפקודים קיימים
 - מניעת הידרדרות עקב חוסר תנועה
- **דוגמה לטיפולים אלו: פיזיותרפיה, ריפוי בעיסוק, הידרותרפיה וכמובן גם... רכיבה טיפולית**

תסמונת האיקס השביר



הגדרה

- תסמונת ה- X השביר היא הפרעה גנטית בעלת מספר מאפיינים שהמוכר ביותר שבהם הוא **המוגבלות השיכלית**.
- מהווה התסמונת את **הגורם השני** בשכיחותו למוגבלות שיכלית ואת **הגורם הראשון** מבחינת השכיחות שלו שעובר בתורשה.
- (תסמונת דאון היא הגורם הראשון אך נובעת מבעיה כרומוזמלית ולא עוברת בתורשה).

גורמים

- בשנת 1969 נמצא כי שינוי מסוים בקצה של הזרוע הארוכה בכרומוזום X אחראי לתסמינים האופייניים לתסמונת, אך עדיין לא היה ברור טבע השינוי.
- בשנת 1991 אותר הגן הספציפי שמוטציה בו גורמת לתסמונת.
- הגן נקרא FMR1 והמוטציה הגנטית שמתרחשת בו, גורמת להפסקת הייצור של חלבון הנקרא FMRP.
- חלבון זה קריטי להתפתחות התקינה של העובר וכאשר הוא לא מיוצר, מופיעים התסמינים האופייניים לתסמונת.

סימפטומים

- אצל 80% מהבנים, אשכים גדולים מהנורמה מופיעים כבר לפני ההתבגרות המינית ולאחר ההתבגרות המינית האשכים גדולים פי שניים מהממוצע.
- היקף הראש של הזכרים הלוקים בתסמונת גדול יותר מהיקף הראש של האוכלוסייה הכללית **והפנים מוארכות** יותר. ממצא זה בא לידי ביטוי ביתר שאת לאחר גיל עשר.
- לאחר גיל עשר ניתן לראות **אפרכסות גדולות** ובולטות מאוד המזדקרות מהראש.
- תסמינים קליניים נוספים קשורים לבעיות ברקמות החיבור בגוף כשבין היתר מדובר על **כף רגל שטוחה, בעיות במסתמי הלב המובילות לבעיות במחזור הדם, דלקות אוזניים כרוניות** הנובעות כתוצאה מבעיות ניקוז בחצוצרת השמע, **חריצים וקמטים בגולגולת** הנוצרים כתוצאה מהתעבות א-נורמאלית של העור בקרקפת ועוד.

סימפטומים

- יותר מ 80% מהזכרים הלוקים בתסמונת סובלים מעיכוב בהתפתחות הקוגניטיבית.
- 10-15% מהזכרים סובלים ממוגבלות שכלית קלה או גבולית
- **מנת המשכל של עד 70% מהבנות ועד 15% מהבנים גבוהה מ- 69**
- כשליש מהלוקים בתסמונת סובלים מאוטיזם.
- תסמינים נוספים - ליקויים בזיכרון השמיעתי ובהבנה השמיעתית, בעיות תקשורת, חיר שסוע, מתח שרירים ירוד בפה שמוביל לדיבור לא ברור.

טיפול

- לא ניתן לרפא את המחלה
- הטיפול מיועד להביא להפחתה במידת החומרה של התסמינים.
- בעיקר מדובר על טיפול שיקומי וטיפול התפתחותי המיועד לסייע ללוקים בתסמונת להתמודד עם לקויות הלמידה והלקות השכלית.
- במקרים מסוימים ייעשה שימוש בתרופות פסיכיאטריות, בהתאם לתסמינים מהם סובל המטופל.

אפילפסיה

- **שמות נוספים** - מחלת הנפילה, מחלת הכיפיון
- **שכיחות** - 1%, בעיקר בפעוטות עד גיל שנתיים או מבוגרים מעל 60
- **הגדרה** - קבוצה של הפרעות נוירולוגיות, המאופיינת בפרכוסים הנובעים מפעילות עודפת וחריגה של תאי עצב בקליפת המוח.
- למעלה ממחצית מחולי האפילפסיה יחלימו מהמחלה. בילדים, סיכויי ההחלמה הם הטובים ביותר (כ-75%).
- התקפים אפילפטיים מופיעים באופן ספונטני, ללא גירוי חיצוני ספציפי, או בעקבות חשיפה לגירוי מסוים (טריגר) אשר באדם בריא לא היה גורם להתקף (כמו חוסר שינה או מתח).
- התקף בודד אינו מעיד על אפילפסיה.

אפילפסיה - המשך

• גורמים

- מומים מולדים בהתפתחות המוח
- נטייה גנטית או פגם גנטי
- צלקות בקליפת המוח עקב גידול, חבלה, זיהום, או אירוע מוחי קודם.

• סוגים

- כללית - סוג ההתקף הנפוץ טוני קלוני. בתחילה נוקשות איברים וסגירת פה ובהמשך התכווצויות ובסיום ישנוניות וקצף מהפה
- מוקדית - רק חלק מהמוח מעורב, עם/בלי הפרעה בהכרה.

אפילפסיה - המשך

תסמינים:

התכווצויות שרירים
הפרעות תחושתיות,
הזיות ריח, ראייה או שמיעה,
הפרעה בתפיסת המציאות,
שינויים רגשיים פתאומיים (כגון פחד),
התקפי ניתוק מהסביבה,
אובדן זיכרון,
חוסר יכולת לדבר או להבין,
פרקוס ב-4 הגפיים, נפילה, ואף אובדן הכרה

אפילפסיה - המשך

- **טיפול** - להשאר רגועים, לתת להתקף לחלוף
- פנו חפצים חדים מהאיזור.
- השכבה על הצד עם משענת רכה לראש על מנת שלא ייחבל.
- הטיית הראש הצידה או כלפי מטה, על מנת למנוע חסימת דרכי הנשימה
- במידה וההתקף נמשך יותר מ-5 דקות, יש להזעיק אמבולנס או להגיע לחדר מיון.
- **מה לא לעשות** - לנסות לעצור את הפרכוס, לפתוח את פיו של החולה או לנסות להוציא לו את הלשון