

חוזר מס': 36/2012

ירושלים, י"א כסלו, תשע"ג
25 נובמבר, 2012

תיק מס': 2/14

אל: מנהלי בתי החולים הכלליים
מנהלי האגפים הרפואיים – קופות החולים

הנדון: ברור לילדים עם איחור התפתחותי כוללני או אוטיזם

סימוכין: חוזרנו מס': 25/2012 מיום: 20.8.2012

1. כללי:

מתחת לגיל 5 שנים, ילדים מאובחנים כסובלים מאיחור התפתחותי כוללני (גלובלי) משמעותי כאשר התפקוד ההתפתחותי-שכלי שלהם נמוך משתי סטיות תקן מהמצופה לגילם ויש להם איחור ב"אבני דרך" התפתחותיים לפחות בשני תחומי התפתחות (למשל, מוטורי ושפתי). אבחנה זו נעשית לכ- 3% - 2% מהאוכלוסייה, וחלקם הגדול מאובחן בילדות כסובל מפייגור שכלי בדרגות שונות.

להלן המלצות וועדה מקצועית שמונתה לצורך גיבוש הדרכים לביצוע ברור לילדים עם איחור התפתחותי כוללני או אוטיזם, אשר מונתה ע"י המועצה הלאומית לנשים, נאונטולוגיה וגנטיקה.

2. מטרה:

פרסום קווים מנחים לברור סיבה לאיחור התפתחותי כוללני או אוטיזם אצל ילדים.

3. נוהל ברור איחור התפתחותי כוללני ו/או אוטיזם לילדים, ללא עדות לתסמונת ייחודית:

3.1. הערכה רפואית נוירולוגית התפתחותית:

אבחון פיגור שכלי יעשה ע"י רופא "התפתחותי" שיעזר בפסיכולוג ועל פי הצורך באנשי מקצוע נוספים ממכון להתפתחות הילד וזאת לצרכי אבחון רפואי ולמתן הערכה מהימנה של דרגת הפיגור השכלי.

3.2. במידה ובמערך ההתפתחותי לא נקבעה האבחנה הרפואית המדוייקת, ייבדק הילד על ידי רופא מומחה בתחום הגנטיקה הרפואית בהתאם לחוזרנו שבסימוכין.

3.2.1. במידה וקיים חשד קליני לתסמונת ייחודית (על סמך סימנים קליניים המתאימים לאמות מידה למחלה מסוימת) יערך ברור לאבחון הגן האחראי (בדיקה מכוונת לתסמונת ייחודית על פי אמות המידה המוגדרות בסל הבדיקות הגנטיות).

3.2.2. במקרים בהם לא קיים סימן מכוון לתסמונת ייחודית (Non-syndromic), יש לבדוק באם נשללה אצל האם נשאות של תסמונת-X שביר. במידה ולא, תופנה האם לבדיקה (במסגרת הסל).

3.2.3. לאחר שלילת תסמונת ספציפית ותסמונת X שביר תבוצע בדיקה:

Chromosomal microarray analysis (CMA)

3.2.4. במידה והתקבלה תוצאה תקינה של בדיקת CMA:

א. לילדים עם סיפור משפחתי המדגים חשד לקיום העברה תורשתית בתאחיזה לכרומוזום X – תבוצע בדיקה מולקולרית משפחתית (לתאחיזה גנטית או ריצוף של כרומוזום X).

ב. לילדות עם פיגור שכלי חמור יחד עם תופעות אבחנתיות נוספות - ישקל ביצוע בדיקת הגן Mecp2 לתסמונת Rett.

3.3. ברור מטבולי יבוצע רק במקרים בהם קיימת הפרעה פרוגרסיבית של הסימנים הקליניים כדוגמת: הפרעה בתפקוד של מספר איברים, עיכוב בגדילה, בעיות אכילה, ריחות חריגים, איבוד שמיעה, אפילפסיה, אנצפלופטיה, סימפטומים אפיזודיים עם החמרה ונסיגה בהתפתחות לאחר מחלה או במקרים בהם ארע מוות חוזר במשפחה עם נישואי קרובים.

3.4. ברור אנדוקריני כולל בירור הורמונאלי כגון בדיקת רמת T4 – יבוצע רק על פי תסמינים קליניים.

3.5. בדיקות EEG תבצע רק במקרה של חשד לפרוסים או תופעות מחשירות לפרוסים כמו התנתקות, ובהתאם להנחיות נוירולוג ילדים.

3.6. בדיקות הדמייה (לדוגמא MRI) תבצע רק במקרים שיש מבנה גולגולת אסימטרי, היקף ראש קטן או גדול מהנורמה בלפחות שתי סטיות תקן, כאשר הממצא לא מוסבר ע"י היקפי הראש של ההורים.

הואילו להעביר תוכן חוזר זה לידיעת כל הנוגעים בדבר במוסדכם.

ב ב ר כ ה,



פרופ' ארנון אפק
ראש מינהל הרפואה

העתק : המנהל הכללי

המשנה למנהל הכללי

ס/מנכ"ל בכיר למנהל ולמשאבי אנוש

ס/מנכ"ל בכיר לתכנון ובינוי מוסדות רפואה

ס/מנכ"ל לכלכלת בריאות

ס/מנכ"ל לתכנון תיקצוב ולתימחור

ס/מנכ"ל קופות חולים

ס/מנכ"ל להסברה ויחסים בינלאומיים

ראש המינהל לטכנולוגיות רפואיות ותשתיות

נציב קבילות הציבור

נציב קבילות הציבור ע"פ חוק ביטוח בריאות ממלכתי

חשב המשרד

היועצת המשפטית

אחות ראשית ארצית וראש מינהל הסיעוד

ראש שרותי בריאות הציבור

רופאי מחוזות – לשכות בריאות מחוזיות
מנהל האגף למדיניות טכנולוגיות רפואיות
מנהל אגף רישוי מוסדות ומכשירים
ראש שרותי בריאות הנפש
מנהל האגף לגריאטריה
מנהל האגף לרפואה כללית
מנהל האגף לרפואה קהילתית
מנהל אגף בכיר ביטחון
מנהל אגף בריאות השן
מנהל אגף הרוקחות
מנהל האגף לשרותי מידע ומחשוב
מנהלת תחום רישום ומידע רפואי
מנהל המרכז הלאומי לבקרת מחלות
מנהל האגף לשעת חרום
מנהל האגף למקצועות בריאות
מנהלת האגף להבטחת איכות
מנהל אגף ביקורת פנים
פסיכולוגית ראשית ארצית
פיזיותרפיסטית ראשית
מפקחת ארצית ריפוי בעיסוק
מנכ"ל קופות החולים
מנהלי האגפים הרפואיים – קופות החולים
מנהל המחלקה לאביזרים ומכשירים רפואיים
מנהל תחום מינהל ומשק
מנהלת האגף לאפרמיולוגיה
מנהל המחלקה למעבדות
מנהלת המחלקה לתזונה
מרכזת המועצות הלאומיות
מנהלת השרות הארצי לעבודה סוציאלית
הספרייה הרפואית
אחראית ארצית על הסיעוד – ברפואה כללית
אחראית ארצית על הסיעוד – ברפואה קהילתית
אחראית ארצית על הסיעוד – בבריאות הנפש
אחראית ארצית על הסיעוד – בבריאות הציבור
אחראית ארצית על הסיעוד – בגריאטריה
אחות ראשית – קופ"ח הכללית
הרופא הראשי האגף לטיפול במפגר - משרד הרווחה
קרפ"ר – צ.ה.ל
רע"ן רפואה- מקרפ"ר
קרפ"ר – שרות בתי הסוהר
קרפ"ר – משטרת ישראל
מנכ"ל הסתדרות מדיצינית – "הדסה"
רכז הבריאות , אגף תקציבים – משרד האוצר
יו"ר ההסתדרות הרפואית בישראל
יו"ר ארגון רופאי המדינה
יו"ר המועצה המדעית – ההסתדרות הרפואית
מנכ"ל החברה לניהול סיכונים ברפואה
בית הספרים הלאומי והאוניברסיטאי
ארכיון המדינה
מנכ"ל חברת ענבל
מנהלת המחלקה לניהול סיכונים - חברת ענבל