



דנה

בי"ח דנה דואק לילדים



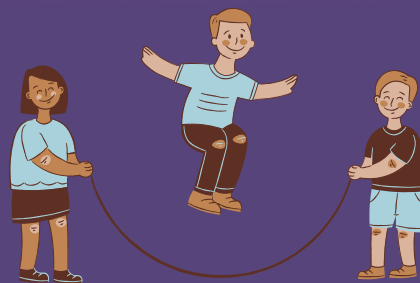
המרכז הרפואי תל-אביב  
ע"ש סוראסקי  
איכילוב

# טוברוס סקלרוזיס

## - תסמונת טרשת גבשושית - (TSC)



המרכז הישראלי והבינלאומי ע"ש גילברט לנוירופיברומטוזיס  
בית החולים לילדים דנה, המרכז הרפואי תל אביב





**דנה**

בי"ח דנה דואק לילדים



המרכז הרפואי תל-אביב  
ע"ש סוראסקי  
**איכילוב**

**מרכז המוח**

**המרכז הישראלי והבינלאומי לנירופיברומטוזיס ע"ש גילברט**

**המכון לנירולוגית ילדים**

**בית חולים לילדים ע"ש דנה דואק**

**המרכז הרפואי ע"ש סוראסקי, תל אביב**

**חוברת זו נכתבה בשבילכם**

**הורים לילדים המתמודדים עם תסמונת טרשת גבשושית**

# תוכן עניינים

1	פתח דבר.....
2	תסמונת טוברוס סקלרוזיס.....
13	אבחנה.....
14	טיפול נירוכירורגי.....
18	מעקב.....
19	המרכז.....
21	צוות המרכז.....
26	אתר beWell.....
28	קישורים לאתרי אינטרנט רלוונטיים.....
29	רשימת ספרות.....
32	בכמה שורות.....





## פתח דבר

בבית החולים לילדים דנה-דואק במרכז הרפואי תל אביב, הוקם המרכז הישראלי והבינלאומי על שם גילברט לטיפול בניירופיברומטוזיס (GIINFC). במסגרת המרכז קיימת מרפאה הפועלת מאז 2006, ובה צוות רב-תחומי הנותן מענה לטיפול בילדים, מבוגרים ומשפחותיהם עם תסמונות נירוקוטנאיות בכלל ועם תסמונת טרשת גבשושית (Tuberous Sclerosis Complex - TSC) בפרט.

המענה ניתן בכל התחומים כולל טיפול רפואי, תרופתי ו/או כירורגי, טיפול פסיכולוגי וליווי סוציאלי. הטיפול הרפואי האינדיבידואלי מותאם לכל מטופל ומטופלת על פי צרכיהם לאורך השנים, תוך שילוב הגורמים הרפואיים הרלוונטיים, במטרה להקל עליהם ועל משפחותיהם באופן מירבי ולתת מענה מילדות עד בגרות.



### יצירת קשר

גב' רוית צימרמן

מזכירה ומתאמת חולים

מייל: [ravitz@tlvmc.gov.il](mailto:ravitz@tlvmc.gov.il)

טלפון: 03-6973500





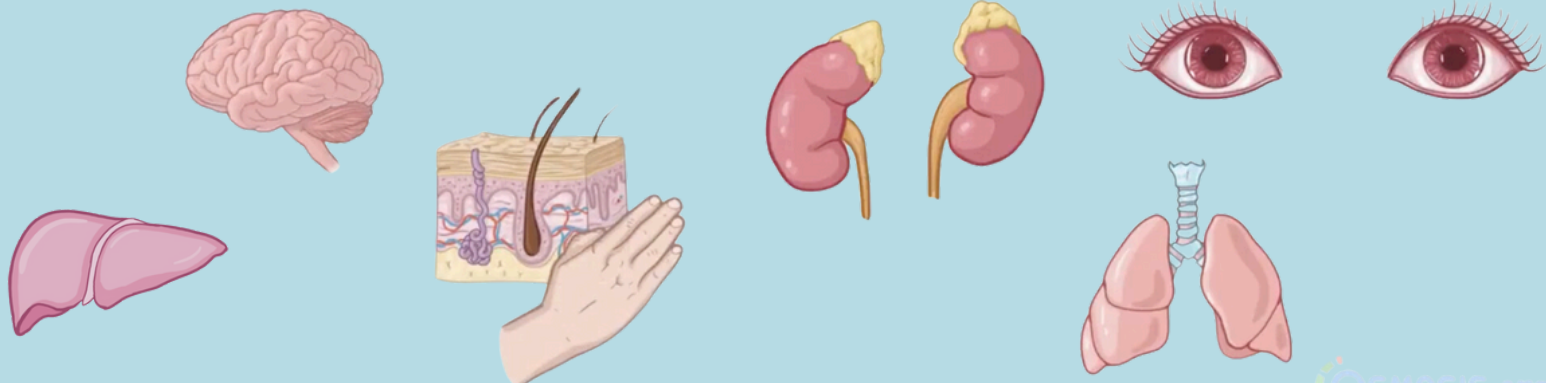


## תסמונת טוברוס סקלרוזיס

תסמונת טרשת גבשושית, או תסמונת טוברוס סקלרוזיס (Tuberous Sclerosis Complex - TSC) היא **תסמונת מולדת הנגרמת כתוצאה משינויים גנטיים בגנים הקרויים TSC1 ו-TSC2**, הנמצאים על פני כרומוזום 9, וכרומוזום 16, בהתאמה. התסמונת מופיעה בשכיחות של כ-1 ל-6,000 לידות. על אף שהתסמונת גנטית, ברוב המקרים (כשני שלישי), היא אינה מורשת מאחד ההורים.

**התסמונת מתבטאת באופן שונה בין אדם לאדם.** הביטויים הקליניים יכולים להופיע בכל אחת ממערכות הגוף: מוח, עור, עיניים, לב, כליות וכבד. חומרת התסמינים והסימנים משתנה בהתאם לעוצמת המחלה, כך שהביטוי הקליני נע בין אנשים בריאים הנושאים את הגן וסובלים מביטוי מזערי של התסמונת (למשל: ביטויים קלים בעור), ועד לחולים הסובלים מביטויים קליניים מורכבים, כגון גידולים, אפילפסיה ובעיות התפתחותיות.

**הטיפול הרפואי מותאם לחומרת המצב ולצרכיהם הייחודיים של כל אחד ואחת.**





## תסמונת טוברוס סקלרוזיס

מרכז ה-TSC הישראלי, הפועל במסגרת המחלקה לנוירוכירורגיה בבית החולים דנה-דואק לילדים ובתיאום עם המרכז הארצי לנוירופיברומטוזיס (NF), שם לעצמו למטרה לרכז את הטיפול בחולי TSC ובמשפחותיהם תחת קורת גג אחת.

כיוון שתופעות התסמונת רבות ומגוונות, **צוות המרכז כולל מומחים ומומחיות ממגוון דיסציפלינות והתמחויות:** נוירולוגיה, רפואת עור, קרדיולוגיה, גנטיקה, נוירוכירורגיה, נפרולוגיה ועוד. כולם בעלי ניסיון טיפולי בחולים TSC.

לצד הניסיון הקליני, צוות המרכז עומד בקשר עם מרכזי מחקר בארץ ובחול, על מנת לעמוד בחזית הידע הרפואי בהתמודדות עם TSC ולהנגיש למטופליו אפשרות לקחת חלק במחקרים קליניים רב-מרכזיים מובילים בעולם.



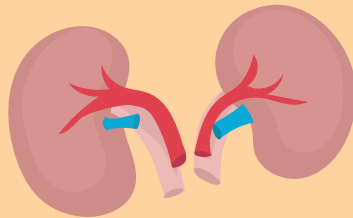


## הביטויים הקליניים

הביטוי הקליני של TSC משתנה בהתאם לחומרת התסמונת וגיל החולה.

**בתקופת הילדות המוקדמת, התסמונת מתבטאת בהפרעה במבנה הלב, בכתמים בהירים על פני העור ובפרכוסים.**

**בגיל מבוגר יותר, התסמונת יכולה להתבטא בפריחה על הפנים (Facial Angiofibroma), במעורבות כלייתית וריאתית. בדרך כלל, למעט ההפרעה הלבבית, יתר הפרעות עשויות להחמיר בשכיחותן ובעוצמתן עם השנים.**



## הביטויים הקליניים

הביטויים העצביים של TSC יכולים להופיע בשלבים שונים של החיים ומגוון ביטויים קליניים. השכיח שבהם הוא אפילפסיה. בנוסף, ייתכנו שינויים מבניים התפתחותיים במוח, וגידולים שפירים מוחיים.

### נגעים במוח

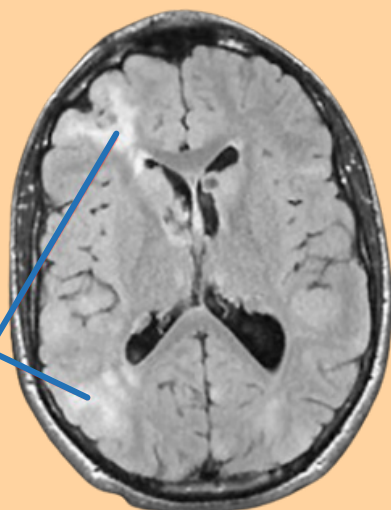
באנשים עם TSC ישנם מספר סוגי נגעים אופייניים במוח ובהם:

#### 1 טוברים (Tuber)

טוברים הם אזורים של רקמה מוחית לא תקינה. נגעים אלו קשורים להיווצרות פרכוסים ואז מצב זה נקרא אפילפסיה.

#### 2 נגעים בדופן חדרי המוח (Subependymal Nodules - SENs)

לרוב, לממצאים אלו אין כל משמעות מעבר לכך שניתן לראותם בבדיקות ה-CT וה-MRI. במקרים מסוימים, חלק מהנגעים יכולים להפוך לגידול מדרגה נמוכה המכונה SEGA.



Cortical Tubers



SENs

## הביטויים הקליניים

### גידול מוחי מסוג SEGA (Subependymal Giant Cell Astrocytoma) 3

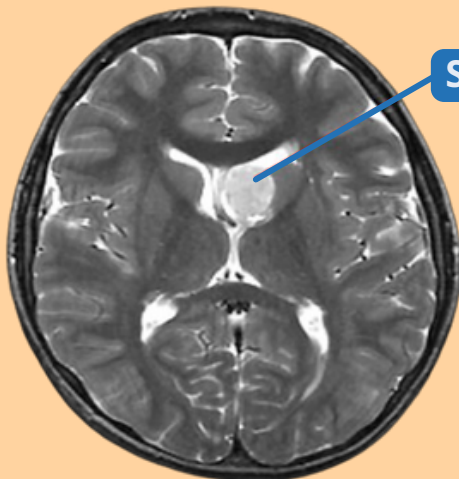
גידול זה **ייחודי ל-TSC**, ומופיע בכ-10-15% מהלוקים בתסמונת. במרבית המקרים, הגידול ממוקם באזור מסוים בחדרי המוח.

המקור לגידול זה אינו חד משמעי ויתכן ומקורו ב-SEN שגדל.

גידולים אלו הם בעלי אופי **שפיר**, ורק לעיתים נדירות ביותר הם מתנהגים באגרסיביות או כגידול סרטני. המשמעות של גידולים אלו היא בעיקר מכנית; אם וכאשר הם גדלים, הם יכולים לחסום את ניקוז הנוזלים מחדרי המוח, מה שיכול להוביל להצטברות נוזלים, או בשם המקצועי 'הידרקון' (הידרוצפלוס).

תופעה זו מתבטאת בכאבי ראש, הקאות, ובמקרים נדירים גם עלולה להוות סכנה לחיים.

**קיים טיפול תרופתי** (אברולימוס - Everolimus) לגוש זה, ובמידת הצורך ניתן גם לבצע הליך ניתוחי.



SEGA

## הביטויים הקליניים

### אפילפסיה ב-TSC

אפילפסיה היא אחד הביטויים השכיחים של המחלה. **הפרכוסים** המופיעים במצב זה **מגוונים** ושונים בביטוי הקליני שלהם, בדרך כלל כתלות במיקום במוח בו נמצאת הפעילות החשמלית הלא תקינה. ברוב המקרים, הפרכוסים מוגדרים **כמוקדיים** (כלומר, רק בגפה אחת או בצד אחד של הגוף), ולעיתים מלווים בשינוי במצב ההכרה.

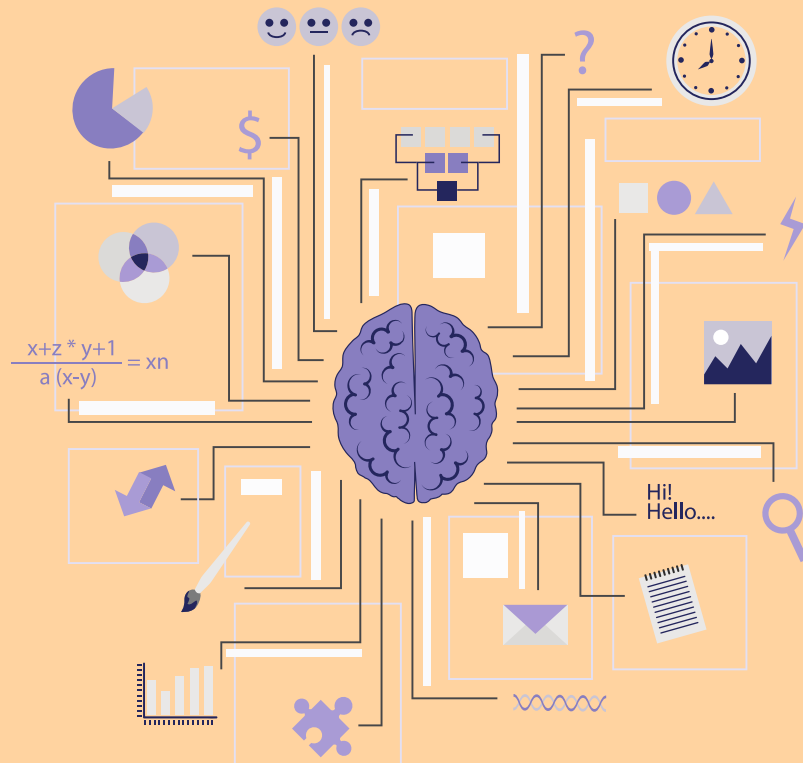
**הטיפול התרופתי, זהה לטיפול האנטי-פרכוסי המקובל** במחלת האפילפסיה. עם זאת, לאחוז לא מבוטל מהילדים עם TSC ישנם פרכוסים עמידים לטיפול תרופתי. במידה ואין תגובה לשילוב טיפולים תרופתיים, ישנם טיפולים לא תרופתיים שניתן לשקול לשם השגת שליטה משביעת רצון בפרכוסים, לדוגמה: דיאטה קטוגנית, קוצב וגאלי או אף ניתוח. במקרים בהם ישנו איתור מדויק של הטובר, או האזור האחראי על הפעילות החשמלית הגורמת לפרכוס, **ישנה אפשרות לטיפול כירורגי**. במקרה זה, ולאחר תהליך הערכה מתאים ודיון של צוות רב-תחומי, ניתן לשקול מבין מגוון טיפולים כירורגיים להסרת המוקד (כמו צריבה בלייזר או כריתה פתוחה). טיפול זה יכול לאפשר הפסקה או ירידה במינון הטיפול האנטי-פרכוסי ללא הישנות הארועים. יש לציין כי באופן ספציפי במקרה של TSC, אחוזי ההצלחה (כלומר, חופש מלא מפרכוסים) של הניתוחים הללו עומדים על כ-80%.



# הביטויים הקליניים

## ביטויים נוספים במערכת העצבים

תסמונת TSC יכולה להתבטא גם בלקות אינטלקטואלית, אוטיזם, ו/או הפרעות התנהגותיות ופסיכיאטריות. עם זאת, חשוב להדגיש שלחלק מהילדים יש יכולות שכליות רגילות, יכולת להתפתח באופן תקין, לפתח קריירה מקצועית ולחיות חיים רגילים ומלאים.





## הביטויים הקליניים

### ביטויים עוריים

למרובית חולי TSC ישנם **כתמים בהירים** על פני העור, המופיעים כבר בילדות. מעבר להיבט האסתטי, אין להם משמעות רפואית. ביטויי עור נוספים יכולים לכלול **פריחה אדמדמה בפנים** ושינויים עוריים באזור הציפורניים. גם תופעות אלו **אינן מסוכנות או מדבקות**.

ניתן להשתמש בתכשירים מקומיים לצורך **טיפול מקומי**.

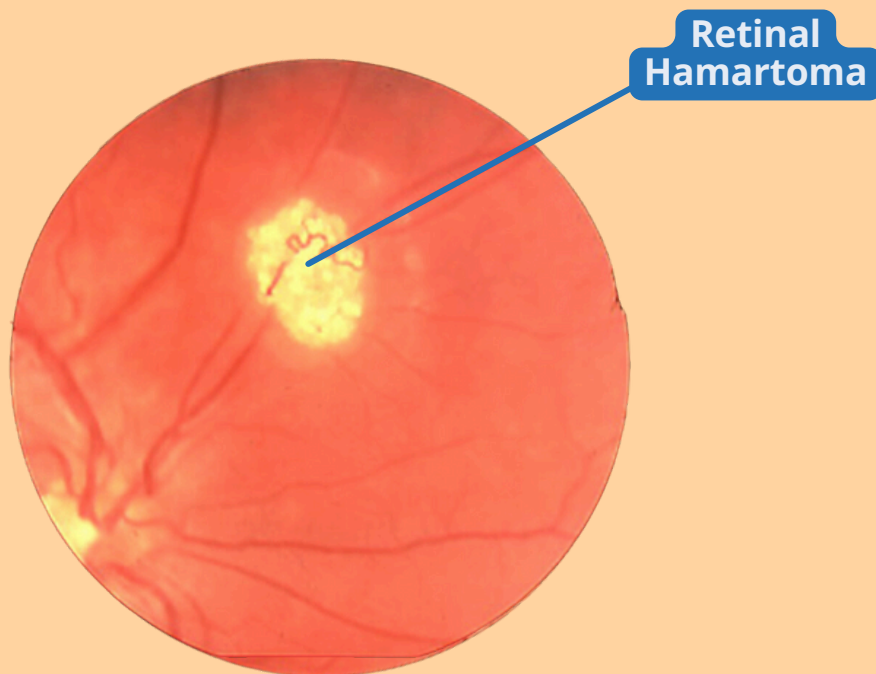
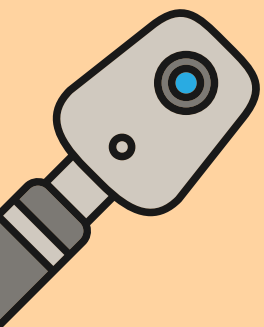




## הביטויים הקליניים

### נגעים ברשתית העין

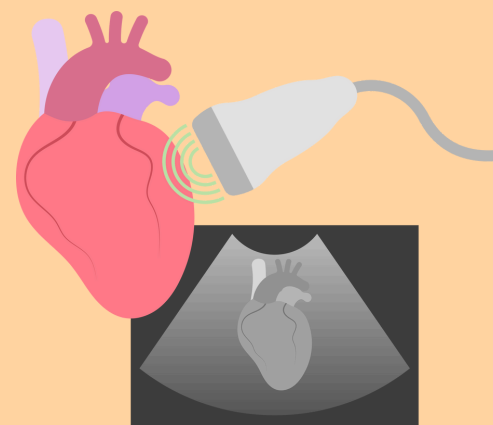
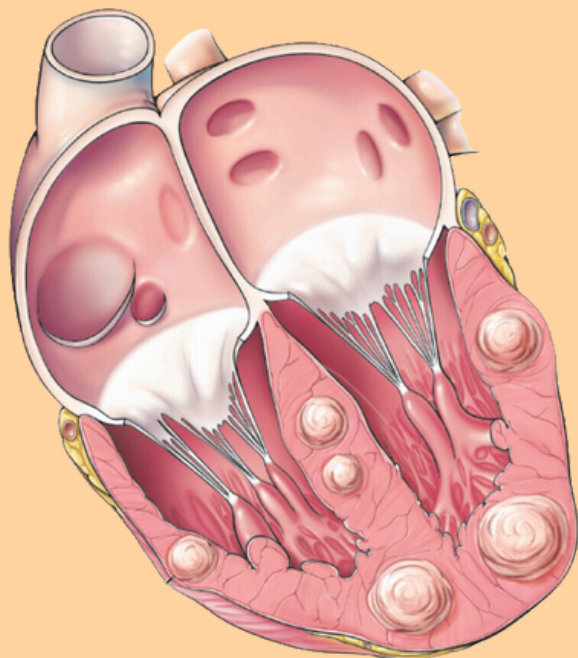
אצל חלק מחולי TSC מופיעים **נגעים שפירים על פני רשתית העין** (Retinal Hamartomas). רק בחלק קטן מהמקרים, נגעים אלו עלולים לגרום להפרעת ראייה.

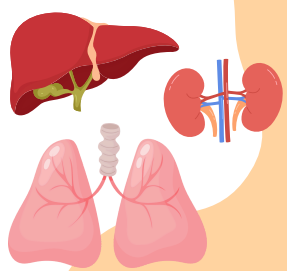


## הביטויים הקליניים

### פגמים מבניים בלב

לחלק מהילדים עם התסמונת ישנה מעורבות לבבית שניתן לגלות מיד לאחר הלידה, ולעיתים אף כבר בזמן ההריון. ישנם **גידולים שפירים בלב** (Cardiac Rhabdomyomas) שהם מולדים. בנוסף, במקרים נדירים יכולה להיגרם הפרעה תפקודית של הלב, אך במרבית המקרים הממצאים הללו נספגים מעצמם.





## הביטויים הקליניים

### פגיעות במערכות גוף פנימיות (כבד, כליות, ריאות)

באנשים עם TSC תתכן גם מעורבות של **ציסטות וגידולים שפירים באיברים פנימיים**, כמו הכליות, הריאות והכבד. לעתים נדירות, ממצאים אלה יכולים להיות ממאירים, או לגרום לדימומים או לסיבוכים אחרים. גידולים אלו **דורשים מעקב**.

בכליות יכולות להיות **ציסטות** או גידול שנקרא **אנגיומיוליפומה (Angiomyolipoma - AML)** אשר עלול להופיע בבגרות, ולפגוע בתפקוד הכליות או לגרום לדמם.



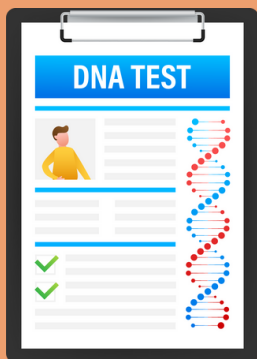
הסיבוכים בריאות מתבטאים בהופעה של **לימפאנגיליומיומה (Lymphangiomyoma - LAM)**. זהו נגע ציסטי בריאות, המופיע בעיקר אצל נשים אחרי גיל ההתבגרות.





## אבחנה

על מנת לאבחן תסמונת TSC יש לבדוק שמתקיימים **מספר מאפיינים קליניים**. ניתן גם לבצע **אבחון גנטי**, שכן זוהי תסמונת גנטית, הנגרמת על ידי שינוי גנטי (מוטציה) באחד משני גנים הקרויים TSC1 ו-TSC2. בכשליש מהחולים, השינוי הגנטי מגיע בתורשה מאחד ההורים (תורשה דומיננטית).





## טיפול נוירוכירורגי

באופן כללי, ישנן שתי התוויות לניתוחי מוח בחולי TS: גידולים מוחיים, או אפילפסיה שאינה נשלטת באמצעות תרופות (אפילפסיה עמידה לטיפול).



### טיפול באפילפסיה עמידה לטיפול

בקרב חולים עם אפילפסיה שאינה מגיבה לטיפול תרופתי, מתבצעים אחד משני סוגי ניתוחים:

#### 1 כריתת המוקד האפילפטי

**לפני הניתוח**, מבוצעות **מספר בדיקות** במטרה להוכיח שמקור הפרכוסים הוא במוקד מסוים במוח. בדרך כלל, מדובר בבדיקות לא-פולשניות (כגון Video EEG, ו-CT/PET), אך לעתים יש צורך בניטור פולשני הכולל השתלת אלקטרודות EEG באזור החשוד כגורם לפרכוסים, לצורך רישום הפעילות החשמלית ודיוק המיקום של המוקד החשמלי. **לאחר קבלת המידע הנדרש ניתן להתקדם לצריבה או כריתה של האזור הלקוי.**

למרות שלעיתים קרובות ישנם מספר מוקדים שונים של פעילות חשמלית לא תקינה, ברוב המקרים רק אחד מהם הוא הגורם לפרכוסים, וכריתתו מביאה ל**שיפור משמעותי ולעיתים אף להפסקה מלאה של פרכוסים.**

במקרים מעטים, לאחר כריתה של מוקד אחד "מתעורר" מוקד אחר, חדש ואז ניתן לשקול הליך כירורגי נוסף במידה ואין שליטה תרופתית משביעת רצון.



## טיפול נירוכירורגי

### 2 השתלת קוצב וגאלי

במקרים בהם מדובר בפרכוסים כלליים, או פרכוסים מוקדיים מאזור שלא ניתן לכריתה (אזורי שפה, דיבור או תנועה) ישנה אפשרות של השתלת קוצב וגאלי (Vagal Nerve Stimulation).

בחלק מחולי ה-TSC, **גירוי חשמלי של העצב התועה (vagus nerve)**, יכול להביא להקלה **ניכרת בכמות הפרכוסים ועוצמתם.**

במסגרת הטיפול, מושתלת אלקטרודה סביב העצב, בדרך כלל בחלקו השמאלי של הצוואר, וכן קוצב (שגודלו כמחצית מגודל קופסת גפרורים) באזור בית השחי.

ההחלטה על הצורך בניתוח, וסוג הניתוח, מתבצעת על ידי צוות משולב של נירולוגים ונירוכירורגים, המתמחים במקרים שכאלו.





# טיפול נוירוכירורגי

## טיפול בגידולים מוחיים

כ-10% עד 15% מחולי TSC, מפתחים גידול שפיר במוח המכונה SEGA. מדובר בגידול לא סרטני, שאינו שולח גרורות. גילוי מוקדם של הגידול נעשה באמצעות בדיקות MRI המבוצעות באופן שוטף בחולי TSC או בעקבות הופעת תסמינים, דוגמת כאבי ראש גוברים, בחילות, הקאות, ראייה כפולה או מטושטשת, או ישנוניות.

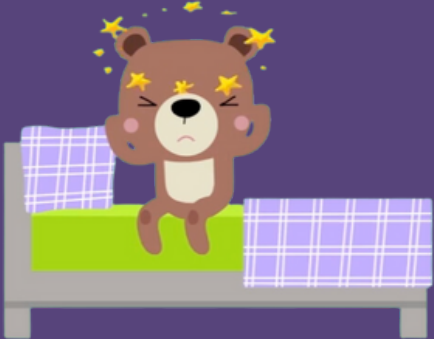
\*חשוב לזכור: תסמינים אלו יכולים להיווצר מסיבות אחרות, ואינם מהווים אינדיקציה להופעת גידול או לצמיחתו.

כאשר נמצא גידול, קיימות מספר אפשרויות טיפוליות:



### 1 המשך מעקב ללא התערבות

החלטה נפוצה במקרה שהגידול קטן, ואיננו גורם לתסמינים קליניים.





## טיפול נירוכירורגי

### 2 טיפול תרופתי

2

בשנים האחרונות, נמצאו מספר תרופות שהקטינו את הגידולים באופן משמעותי, בקרב 75% מהחולים. היתרון בטיפול התרופתי הוא כמובן ההימנעות מניתוח, אך יש לו גם חסרונות: השפעת התרופה על הגידול מופיעה רק לאחר שבועות או חודשים של שימוש, וברגע שמפסיקים ליטול את התרופה ייתכן שהגידול יתחיל שוב לגדול.



טיפול תרופתי משמש בעיקר במקרים שבהם הגידול אינו גורם לתופעות משניות למרות גודלו או גדילתו לאורך הזמן; כאשר נותרת שארית של הגידול לאחר הפעולה הכירורגית; במצבים שבהם מסוכן מדי לבצע ניתוח מוח; או כטיפול טרום-ניתוחי, במטרה לצמצם את נפח הגידול.

### 3 טיפול כירורגי

3



כריתת הגידול באמצעות ניתוח אנדוסקופי (המבוסס על יצירת פתח קטן בגולגולת וביצוע הניתוח באמצעות מערכת כלים זעירה), או ניתוח פתוח. שיטת הניתוח נקבעת לפי מאפייני הגידול וחדרי המוח של המטופל, והגישה הטיפולית של המנתח.

”ניתן לקרוא עוד לגבי טיפול באפילפסיה עמידה, השתלת קוצב וגאלי,

וכריתת מוקד אפילפטי בחוברת אפילפסיה עמידה לטיפול”





## מעקב

המעקב אחר מטופל/ת עם תסמונת טרשת גבשושית הוא מעקב **מורכב, לאורך השנים**, המערב אינסטנציות רפואיות רבות ושילוב של גורמים מטפלים.

אנשי הצוות הקבועים המעורבים במעקב זה הם רופאים ורופאות מתחומי נירולוגים לילדים, נירולוגיה, נירוכירורגיה, נירורדיולוגיה, נירואופתלמולוגיה, נירואונקולוגיה, גנטיקה, פסיכולוגיה ועבודה סוציאלית. מומחים ומומחיות נוספים משולבים בטיפול בהתאם לצורך.





## המרכז

### מטרת המרכז

המרכז הישראלי והבינלאומי לנוירופיברומטוזיס ע"ש גילברט בבית החולים איכילוב הוקם במטרה לתת מענה לחולים הדורשים טיפול מולטידיסיפלינרי לאורך שנים רבות. מעקב כזה מאפשר לרכז את הידע והמקצועיות בתחום הטיפול בתסמונות נוירוקוטנאיות, כולל נוירופיברומטוזיס וטרשת גבשושית, תחת קורת גג אחת. שילוב הדיסציפלינות המקצועיות הללו, מספק אבחון מקיף וכוללני של תסמיני המחלה והשלכותיה, וכן מתן ייעוץ, תמיכה וסיוע לילדים ובני משפחותיהם.

### מבנה המרפאה

אל המרכז מופנים מטופלים לקבלת טיפול מכל רחבי הארץ על ידי רופאי ילדים, נוירולוגים ילדים, נוירולוגים מבוגרים ורופאים כלליים. מקרים מורכבים מקבלים מענה על ידי מספר התמחויות בהתאם לצורך הרפואי והפרה-רפואי הנדרש.





## המרכז

### מרפאות משותפות

כחלק מהמענה הרב-תחומי הניתן במסגרת המרכז, מתקיים מעקב רב-תחומי מעבר למעקב המרפאתי, אשר כולל קיום שגרתי וקבוע של ישיבות.

בישיבות אלו משתתף כל הצוות הרב-תחומי, הכולל נוירולוגים ילדים ומבוגרים, נוירוכירורגים לילדים, רופאי עיניים, אורתופדים, אונקולוגים, גנטיקאים ורדיולוגים. כאשר יש צורך, מצטרפים מומחים נוספים לפגישות אלה. בישיבות אלה נידונים מקרים מורכבים, אנשים אשר נמצאים במעקב תדיר וצמוד מהרגיל, ומתוכננת עבורם תכנית התערבות מלאה.





## צוות המרכז הישראלי והבינלאומי לנוירופיברומטוזיס ע"ש גילברט

### # פרופ' שלומי קונסטנטיני

מומחה לנוירוכירורגיה, מנהל מרכז המוח בילדים בבית החולים דנה-דואק. בעבר מנהל המחלקה לנוירוכירורגית ילדים במשך למעלה מ-25 שנים, ממובילי נוירוכירורגית ילדים בארץ ובעולם, ובעל ניסיון עשיר בטיפול בילדים עם אפילפסיה וגידולי מוח.

### # פרופ' יונתן רוט

מומחה לנוירוכירורגיה, מנהל המערך הנוירוכירורגי באיכילוב, ומנהל המחלקה לנוירוכירורגית ילדים בבית החולים דנה-דואק. עבר הכשרה בניתוחי אפילפסיה בילדים ב-NYU Langone Medical Center. מתמחה בניתוחי אפילפסיה לכריתת מוקדים אפילפטיים, לובקטומיות וניתוחי ניתוק למיניהם (ניתוק של המיספּרה, וקורפוס קלוסוטומיה - ניתוק הקשר בין ההמיספרות), וניתוחים לטיפול בגידולי מוח.

### # ד"ר חגית טולדנו אלחדיף

מומחית לנוירולוגיה ילדים והתפתחות הילד, מנהלת מרפאת הילדים לתסמונות נוירוקוטנאיות, רופאה בכירה במכון להתפתחות הילד והמכון לנוירולוגית ילדים, ביה"ח דנה-דואק לילדים.



# צוות המרכז הישראלי והבינלאומי לנוירופיברומטוזיס ע"ש גילברט

## # ד"ר פליקס בוקשטיין

מומחה לנוירולוגיה, מנהל משותף השירות הניירו-אונקולוגי, המחלקה לנוירולוגיה.

## # פרופ' אביבה פתאל ולבסקי

מומחית לנוירולוגיה ילדים והתפתחות הילד, מנהלת המכון לנוירולוגית ילדים, ביה"ח דנה-דואק לילדים.

## # ד"ר שמרית אוליאל

מומחית בנוירולוגיה ילדים והתפתחות הילד, רופאה בכירה, מנהלת היחידה לאפילפסיה ילדים, ביה"ח דנה-דואק לילדים.

## # ד"ר רינה דביר

מומחית לרפואת ילדים, רופאה בכירה ביחידה להמטו-אונקולוגיה ילדים, ביה"ח דנה-דואק לילדים.



# צוות המרכז הישראלי והבינלאומי לנוירופיברומטוזיס ע"ש גילברט

## # ד"ר דפנה מרום

רופאה מומחית לרפואת ילדים ולגנטיקה רפואית, סגנית מנהלת המכון הגנטי, מנהלת מרפאה גנטית ילדים ומבוגרים ומרכזת תחום גנטיקה ילדים.

## # ד"ר יוליה גרינשפון כהן

יועצת גנטית.

## # ד"ר עינת קליין

מומחית ברפואת עיניים, רופאה בכירה, מנהלת היחידה לנוירואופתלמולוגיה, מערך עיניים.

## # ד"ר ענת בכר ציפורי

מומחית למחלות עיניים ופזילה, רופאה בכירה ואחראית מרפאת נוירו-אופתלמולוגיה בילדים, היחידה למחלות עיניים בילדים.



# צוות המרכז הישראלי והבינלאומי לנוירופיברומטוזיס ע"ש גילברט

## # פרופ' ליאת בן סירה

מומחית לרדיולוגיה אבחנתית, מנהלת היחידה לדימות ילדים, אגף דימות וביה"ח דנה-דואק לילדים.

## # ד"ר לי-טל פרט

רדיולוגית בכירה להדמיית ילדים, מנהלת תחום האולטראסאונד בילדים, אגף דימות וביה"ח דנה-דואק לילדים.

## # ד"ר שלי שירן

רדיולוגית בכירה, היחידה לרדיולוגיה ילדים, מנהלת שרות MRI ילדים, אגף דימות וביה"ח דנה-דואק לילדים.





# צוות המרכז הישראלי והבינלאומי לנוירופיברומטוזיס ע"ש גילברט

## צוות תומך נוסף

במרכז עובדות שתי פסיכולוגיות ילדים אשר מלוות ועורכות אבחונים לילדים המטופלים במרפאה, ועובדת סוציאלית אשר מלווה ומייעצת למשפחות בתחום הזכויות הסוציאליות הנלוות למצב זה של תסמונת כרונית וכמובן בעת מחלה או סיבוכים ספציפיים המשפיעים על מצב הבריאות של המטופלים במרכז.

### # רוית צימרמן

מתאמת מטופלים במרכז הישראלי והבינלאומי לנוירופיברומטוזיס ע"ש גילברט.

### # עדנה פדידא זיתן

מנהלת תפעול אדמיניסטרטיבית במרכז הישראלי והבינלאומי לנוירופיברומטוזיס ע"ש גילברט, ובמחלקה לנוירוכירורגית ילדים.

### # ד"ר רנה אשל

פסיכולוגית חינוכית מומחית ומדריכה. מומחית בלקויי למידה, חוקרת במחלקת נוירוכירורגית-ילדים, בי"ח דנה-דואק לילדים.

### # גב' גילי ברקאי

פסיכולוגית מתמחה בנוירופסיכולוגיה ופסיכולוגיה שיקומית.

### # נירית צברדלינג מלכין

עובדת סוציאלית.





# beWell

אנו שמחים לאפשר לכם ההורים גישה לתיק הרפואי האישי של ילדכם באינטרנט.

באתר האישי ניתן לצפות ב:

-  תוצאות בדיקות
-  תורים עתידיים
-  מידע אישי נוסף

הגישה למידע מתאפשרת באמצעות קבלת קוד חד פעמי במסרון לנייד שלכם.

לקישור לאתר האישי



## דף הכניסה לMybeWell



**חדש**

### תיק רפואי אישי באתר האינטרנט

עכשו גם לילדים של "דנה דואק"



## תיק רפואי אישי לילדך - איך זה עובד?

1 נכנסים לאתר האישי MybeWell.



MybeWell - האתר האישי שלך  
באתר האישי ניתן לצפות בתוצאות בדיקות, זימונים למרפאות ומידע אישי נוסף

כניסה לאתר האישי

2 בוחרים באפשרות כניסה עם קוד חד פעמי.

כניסה לאתר האישי

תעודת זהות:

סיסמה:

**שליחה**

שכחת סיסמה? להגלת הוד כניסה עזרה

כניסה עם קוד חד פעמי



# beWell

3 מזינים את תעודת הזהות ותאריך הלידה של הילד/ה ולוחצים על שלחו לי קוד לנייד. הקוד יתקבל בטלפון הנייד המעודכן ברשומות המרכז הרפואי.

## כניסה לאזור האישי

תעודת זהות

0000000000

תאריך לידה

01/01/2014

שלחו לי קוד לנייד

כניסה עם סיסמה

4 מקלידים את הקוד שהתקבל במסרון ולוחצים על כפתור כניסה.

## כניסה לאתר אישי

יש להזין את קוד האימות שנשלח לנייד

242321

שלחתי חזרה

כניסה

5 זהו, הגעתם לאתר האישי של הילד. באזור האישי באתר MybeWell מוצגים:

### סיכומים רפואיים:

אשפוז במחלקות, ביקורים במיון וביקורים במרפאות החוץ

### תוצאות בדיקות:

תוצאות ופענוחי בדיקות דימות, גסטרו, לב

### תוצאות בדיקות מעבדה:

תוצאות מבדיקות שנערכו במעבדות המרכז הרפואי

### תורים עתידיים:

תורים שנקבעו במרפאות ובמכוני המרכז הרפואי

### תיק רפואי

סיכומי אשפוז מיון ומרפאה

תוצאות בדיקות מעבדה

בדיקות (דימות, גסטרו, לב)

### תורים

זימון תור מקוון

בקשה לזימון תור

תורים עתידיים

### מסמכים שאינם מוצגים

מסמכים ובדיקות השייכים למחלקות הבאות אינם מוצגים בשלב זה באתר: נירוכירורגיה, בדיקות איידס, בדיקות המכון הפתולוגי ובדיקות במהלך האשפוז והמיון.

### זמני פרסום תוצאות באתר

MRI - תוך 15 ימי עסקים (לא כולל את יום הבדיקה).  
CT - תוך 7 ימי עבודה (לא כולל את יום הבדיקה).

### פרטים אישיים

הפרטים האישיים המוצגים הינם כפי שמעודכנים במערכות המרכז הרפואי ת"א. עדכון פרטים יבוצע במרכז הרפואי בהצגת תעודת זהות.

את העדכון ניתן לבצע במרפאות בית החולים, וכן במרכז המידע והשירות הממוקם בקומת הקרקע בבניין אריסון (רחבת הפסנתר) בכל ימות השבוע בין השעות 07:00-23:00 או בעמדת beWell הצמודה למודיעין בימים ראשון ורביעי בין השעות 09:00-14:00.

### יצירת קשר

לשאלות וביירוים ניתן לפנות בדוא"ל: [bewell@tlvmc.gov.il](mailto:bewell@tlvmc.gov.il).



## קישורים לאתרי אינטרנט רלוונטים

[TSC - RareDiseases.org](https://www.rarediseases.org/)



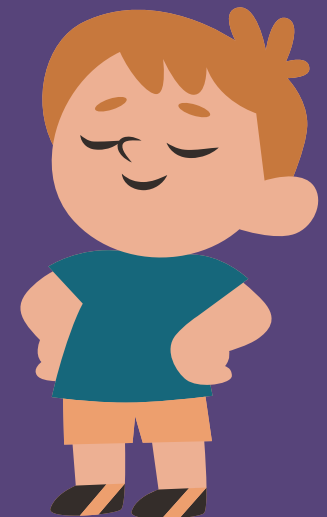
[TSC Alliance](https://www.tscalliance.org/)



[העמותה הישראלית לטוברוס סקלרוזיס](#)



[המרכז לנוירופיברומטוזיס ותסמונות  
נוירוקוטנאיות - באתר של איכילוב](#)





## רשימת ספרות

- 1:** Chalifoux JR, Perry N, Katz JS, Wiggins GC, Roth J, Miles D, Devinsky O, Weiner HL, Milla SS. **The ability of high field strength 7-T magnetic resonance imaging to reveal previously uncharacterized brain lesions in patients with tuberous sclerosis complex.** J Neurosurg Pediatr. 2013 Mar;11(3):268-73. doi: 10.3171/2012.12.PEDS12338. Epub 2013 Jan 4. PMID: 23289918.
- 2:** Harter DH, Bassani L, Rodgers SD, Roth J, Devinsky O, Carlson C, Wisoff JH, Weiner HL. **A management strategy for intraventricular subependymal giant cell astrocytomas in tuberous sclerosis complex.** J Neurosurg Pediatr. 2014 Jan;13(1):21-8. doi: 10.3171/2013.9.PEDS13193. Epub 2013 Nov 1. PMID: 24180681.
- 3:** Hersh DS, Chun J, Weiner HL, Pulitzer S, Rusinek H, Roth J, Devinsky O, Milla SS. **Longitudinal quantitative analysis of the tuber-to-brain proportion in patients with tuberous sclerosis.** J Neurosurg Pediatr. 2013 Jul;12(1):71-6. doi: 10.3171/2013.4.PEDS12468. Epub 2013 May 10. PMID: 23662930.
- 4:** Jacob-Hirsch J, Eyal E, Knisbacher BA, Roth J, Cesarkas K, Dor C, Farage- Barhom S, Kunik V, Simon AJ, Gal M, Yalon M, Moshitch-Moshkovitz S, Tearle R, Constantini S, Levanon EY, Amariglio N, Rechavi G. **Whole-genome sequencing reveals principles of brain retrotransposition in neurodevelopmental disorders.** Cell Res. 2018 Feb;28(2):187-203. doi: 10.1038/cr.2018.8. Epub 2018 Jan 12. PMID: 29327725; PMCID: PMC5799824.



## רשימת ספרות

- 5:** Katz JS, Frankel H, Ma T, Zagzag D, Liechty B, Zeev BB, Tzadok M, Devinsky O, Weiner HL, Roth J. **Unique findings of subependymal giant cell astrocytoma within cortical tubers in patients with tuberous sclerosis complex: a histopathological evaluation.** Childs Nerv Syst. 2017 Apr;33(4):601-607. doi: 10.1007/s00381-017-3335-z. Epub 2017 Jan 10. PMID: 28074282.
- 6:** Katz JS, Milla SS, Wiggins GC, Devinsky O, Weiner HL, Roth J. **Intraventricular lesions in tuberous sclerosis complex: a possible association with the caudate nucleus.** J Neurosurg Pediatr. 2012 Apr;9(4):406-13. doi: 10.3171/2011.12.PEDS11418. PMID: 22462706.
- 7:** Krueger DA, Northrup H; **International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group.** **Tuberous sclerosis complex surveillance and management: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference.** Pediatr Neurol. 2013 Oct;49(4):255-65. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2013.08.002. PMID: 24053983; PMCID: PMC4058297.





## רשימת ספרות

- 8:** Northrup H, Aronow ME, Bebin EM, Bissler J, Darling TN, de Vries PJ, Frost MD, Fuchs Z, Gosnell ES, Gupta N, Jansen AC, Józwiak S, Kingswood JC, Knilans TK, McCormack FX, Pounders A, Roberds SL, Rodriguez-Buritica DF, Roth J, Sampson JR, Sparagana S, Thiele EA, Weiner HL, Wheless JW, Towbin AJ, Krueger DA; **International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations.** *Pediatr Neurol.* 2021 Oct;123:50-66. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2021.07.011. Epub 2021 Jul 24. PMID: 34399110.
- 9:** Northrup H, Krueger DA; **International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference.** *Pediatr Neurol.* 2013 Oct;49(4):243-54. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2013.08.001. PMID: 24053982; PMCID: PMC4080684.
- 10:** Roth J, Fried I, Constantini S. **[Neurosurgical aspects in the treatment of children with tuberous sclerosis complex].** *Harefuah.* 2014 Jan;153(1):43-7, 63. Hebrew. PMID: 24605407.
- 11:** Roth J, Fried I, Constantini S, Kramer U, Strauss I, Uliel-Sibony S. **[EPILEPSY SURGERY IN CHILDREN: A SUMMARY OF A DECADE AT THE SOURASKY TEL AVIV MEDICAL CENTER].** *Harefuah.* 2023 Apr;162(4):210-215. Hebrew. PMID: 37120739.



## רשימת ספרות

- 12:** Roth J, Olasunkanmi A, MacAllister WS, Weil E, Uy CC, Devinsky O, Weiner HL. **Quality of life following epilepsy surgery for children with tuberous sclerosis complex.** Epilepsy Behav. 2011 Mar;20(3):561-5. doi: 10.1016/j.yebeh.2010.11.003. Epub 2011 Feb 1. PMID: 21288778.
- 13:** Roth J, Roach ES, Bartels U, Józwiak S, Koenig MK, Weiner HL, Franz DN, Wang HZ. **Subependymal giant cell astrocytoma: diagnosis, screening, and treatment. Recommendations from the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference 2012.** Pediatr Neurol. 2013 Dec;49(6):439-44. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2013.08.017. Epub 2013 Oct 15. PMID: 24138953.
- 14:** Treiber JM, Curry DJ, Weiner HL, Roth J. **Epilepsy surgery in tuberous sclerosis complex (TSC): emerging techniques and redefinition of treatment goals.** Childs Nerv Syst. 2020 Oct;36(10):2519-2525. doi: 10.1007/s00381-020-04715-2. Epub 2020 Jun 13. PMID: 32535771.
- 15:** Vaughn J, Hagiwara M, Katz J, Roth J, Devinsky O, Weiner H, Milla S. **MRI characterization and longitudinal study of focal cerebellar lesions in a young tuberous sclerosis cohort.** AJNR Am J Neuroradiol. 2013 Mar;34(3):655-9. doi: 10.3174/ajnr.A3260. Epub 2012 Sep 6. PMID: 22954744; PMCID: PMC7964894.



## בכמה שורות

- תסמונת טרשת גבשושית מערבת מספר מערכות בגוף, ובראשן את מערכת העצבים.
- יש צורך במעקב צמוד אחר אנשים עם תסמונת טרשת גבשושית, במיוחד בגיל הילדות.
- בתסמונת זו ישנו סיכון מוגבר להתפתחותם של גידולים, ובגיל הצעיר גם סיכון יתר להתפתחות של קשיים התפתחותיים ואפילפסיה.
- המעקב נערך על ידי רופאים מומחים המכירים את התסמונת.
- ניתן לאבחן את התסמונת באופן קליני ו/או גנטי, וכן לאפשר יעוץ גנטי לצורך תכנון משפחה.