

ח' תשרי תשע"ח
23 אוקטובר 2017
חוזר ילדן מס': 708/10/2017

הנושא: קביעת זכאות לגמלת ילד נכה בגין שגשוג מולד (קלאסי) של בלוטת האדרנל (Classic Congenital Adrenal Hyperplasia - CAH)

כללי

1. כותבי החוזר: ד"ר ארי הלוי, פרופ' יעקב יהב, הלשכה הרפואית.
2. השתתפו בכתיבת החוזר: ד"ר דניאל ברש, הלשכה הרפואית ופרופ' נעמי ויינטרוב, מנהלת של היחידה לאנדוקרינולוגיה וסוכרת ילדים (בדימוס) והמרכז הארצי לשגשוג מולד של האדרנל, בית חולים לילדים דנה-דואק, המרכז הרפואי תל-אביב. יועצת רפואית-מדעית של העמותה הישראלית לתסמונת שגשוג מולד של האדרנל (איל"ה).
3. מאשר החוזר: ד"ר ישי אוסטפלד, המנהל הרפואי והרופא הראשי.
4. תוקף: החל מיום פרסום החוזר.

מטרת החוזר:

1. להגדיר נהלים אחידים בקביעת זכאות לגמלת ילד נכה, בגין שגשוג מולד (קלאסי) של בלוטת האדרנל.
2. להבטיח את עצמאות ההחלטות הרפואית, בהתאם לשיקול הדעת הקליני ובהלימה לכללי תקנות "ילד נכה".

כללי:

1. "גמלת ילד נכה" (ילד"ן) מוענקת למשפחתו של ילד חולה בשל העומס הטיפולי הנגרם להוריו עקב הליקוי ובכדי להקל על ההתמודדות עם הליקוי וגידול הילד. על כן, הגמלה מבוססת על הערכת ה"עומס הטיפולי" הנובע מהליקוי ולא דווקא מהליקוי עצמו.
2. תקנות בנושא גמלת ילד"ן מפרטות עילות שונות של עומס טיפולי, לפיהן נקבעת זכאות בהיקף של "מחצית מקצבת יחיד מלאה" (50%), "גמלת יחיד מלאה" (100%) ו"תוספת לגמלת יחיד מלאה" (188%). הזכאות לפי העילה "תלות בעזרת הזולת" (50% או 100%) נקבעת בהתאם לניקוד הנצבר.
3. בהתאם לכך, מפרט חוזר זה את הנושאים השונים שעל הרופא להביא בחשבון בעת בחינת הזכאות, במקרי ילדים הסובלים משגשוג מולד (קלאסי) של בלוטת האדרנל.



חוזר המנהל הרפואי

4. זכאות לגמלה, במקרי שגשוג מולד (קלאסי) של האדרנל יש לבחון לפי העילות הרלוונטיות הבאות:
- א. "השגחה קבועה" (50%, לפי סעיף 9 בטופס האבחון).
 - ב. "טיפול רפואי מיוחד" (100%, לפי סעיף 11 יא, "שלושה טיפולים", בטופס האבחון).
 - ג. "טיפול רפואי קשה" (188%, לפי סעיף 12 בטופס האבחון).
 - ד. "תלות בעזרת הזולת" (לפי סעיף 16 בטופס האבחון ובהתאם לניקוד הנצבר בסעיף 15).

רקע קליני:

1. שגשוג מולד (קלאסי) של האדרנל (CAH - Congenital Adrenal Hyperplasia) היא תסמונת מולדת, בעלת אופני הסתמנות שונים.
2. שכיחותה של הדרגה הקשה של התסמונת הקלסית בישראל, היא 1/23,000 ביהודים ו- 1/9,000 בערבים.
3. בישראל נולדים בכל שנה 8-10 ילדים הסובלים משגשוג מולד קלאסי ובסך הכול מטופלים בשל התסמונת בישראל בכל עת כ- 450 ילדים.
4. המאפיינים האנדוקריניים של שגשוג אדרנל מולד:
 - א. בלוטת האדרנל מייצרת שלושה סוגי הורמונים, במסלולי יצירה אנזימטיים נפרדים.
 - ב. הגורם השכיח לשגשוג מולד קלאסי הוא חסר מולד של האנזים Hydroxylase-21, בשל מוטציה בגן המקודד את יצורו.
 - ג. אנזים זה משותף למסלול יצירת הקורטיזול (הורמון מצבי הדחק) והאלדוסטרון (הורמון האוצר מלח), אך אינו שותף למסלול יצירת האנדרוגנים (הורמוני המין הגבריים).
 - ד. ירידה בפעילותו של האנזים גורמת לירידה ביצור ובהפרשת הקורטיזול והאלדוסטרון ולגירוי בלוטת ההיפופיזה (יותרת המוח), להפרשה מוגברת של ACTH.
 - ה. הפרשת ה-ACTH מגרה את בלוטת האדרנל ליצירת יתר של חומרי ביניים, שלפני החסימה האנזימתית והעברתם למסלול יצירת האנדרוגנים, שאינו חסום.
 - ו. על כן, התמונה הקלינית משלבת חוסר בקורטיזול (שביטויי ירידת סוכר ולחץ דם), חוסר באלדוסטרון (שביטויי ירידה ברמת הנתרן, עליה ברמת האשלגן וירידת לחץ דם), עם עודף אנדרוגנים (שביטויי מסקולניזציה של אברי מין חיצוניים בבנות, התבררות פריפריית מוקדמת בבנים וקידום בגיל עצמות עם קיפוח בגובה סופי, בשני המינים).

זכויות החולה הן החובה שלנו



5. ביטויי החסר באנזים Hydroxylase-21:

- א. הצורה הקלסית-הקשה מופיעה כבר בחודש הראשון לחיים, לכן:
- בבנים: סכנה להיפרקלמיה, היפונתרמיה והיפוגליקמיה (כדי מצבי הלם אנדוקריני ומוות).
 - בבנות: אברי מין לא ברורים לכיוון הזכרי ושינויים אלקטרוליטיים כמו בנים.
- ב. הצורה הקלסית-הבינונית מתאפיינת בפגיעה במסלול הקורטיזול בלבד, לכן:
- אין פגיעה אלקטרוליטית.
 - בבנים: האצת הגדילה, הופעת שיעור מיני מוקדם וקידום גיל העצמות, התבגרות מינית מרכזית מוקדמת וקיפוח גובה סופי.
 - בבנות: אברי מין לא ברורים לכיוון הזכרי, האצה בגדילה, הופעת שיעור מיני מוקדם וקידום גיל העצמות, התבגרות מינית מרכזית מוקדמת וקיפוח גובה סופי.

6. ביטויי החסר בקורטיזול והטיפול:

- א. סימני החסר משותפים לשתי צורות הביטוי של התסמונת הקלסית (הקשה והבינונית).
- ב. הקורטיזול חשוב לשמירת לחץ הדם, רמת הסוכר והמלחים, במיוחד במצבי דחק.
- ג. חוסר בקורטיזול מתבטא בפגיעה בתאבון, חולשה, הקאות, ירידה במשקל, לחץ דם נמוך, רמות סוכר ורמות נתרן נמוכות.
- ד. הטיפול בחוסר בקורטיזול:
- מתן תכשירי ההידרוקורטיזון, באופן פומי, במתן יום-יומי (על פי משקל וגובה), בשלוש מנות ביום. המינון יועלה פי שלוש במצבי דחק כגון מחלת חום קשה, דלקת מעי, ניתוח ואף עקירת שן (באופן המחקה את הפעולה ההורמונלית הרגילה במצבים אילו).
 - במקרי הקאה או חוסר יכולת לבלוע, יינתנו תכשירי ההידרוקורטיזון דרך הוריד, יחד עם תמיסת סוכר ומלחים, במרכז רפואי.
 - הטיפול הממושך בהידרוקורטיזון עלול לגרום לסימנים דמויי קושינג, עצירת גדילה, אוסטאופורוזיס, יתר לחץ דם וסוכרת. אולם, תת טיפול עלול להתבטא בהתבגרות מוקדמת וקיפוח משמעותי בגובה הסופי, שיחייב טיפול בדקהפטייל והורמון גדילה.

7. ביטויי החוסר באלדוסטרון והטיפול:

- א. האלדוסטרון אחראי לשמירת כמות הנתרן בגוף וחוסר באלדוסטרון יתבטא באיבוד נתרן ונוזלים בשתן.
- ב. על מנת למנוע אובדן נתרן בשתן, האלדוסטרון משפיע על שיחלופו בכליה באשלגן (K^+) ובמימן (H^+). לכן, חסר באלדוסטרון יתבטא בעליה מסוכנת ברמת האשלגן וירידה בחומציות הדם (אצידוזיס טובולרית).



חוזר המנהל הרפואי

- ג. ילדים עם חסר באלדוסטרון לא יעלו במשקל, עלולים להתייבש (בשל השתנה מרובה), לפתח הלם (תת נפחי) והפרעות קצב לב, כתוצאה מרמת האשלגן הגבוהה (היפרקלמיה).
- ד. הטיפול בחסר באלדוסטרון:
- מתן תכשיר סינטטי (פלוריןף, אסטונין), שפעולתו דומה לאלדוסטרון, באופן פומי, אחת ליום. טיפול זה מייצב לחץ דם ושומר על ריכוז אשלגן ונתרן תקינים.
 - במצבי דחק, בהם ניתנת כמות גדולה של הידרוקורטיזון, אין צורך לתת פלוריןף היות ולהידרוקורטיזון בכמות גדולה יש פעילות דמוית אלדוסטרון, בנוסף לפעולותיו הרגילות.
 - בשנתיים הראשונות לחיים, בשל אי בשלות כלייתית, יש לתת בנוסף להידרוקורטיזון ולפלוריןף גם תוספת מלח (באמצעות כדורי מלח הניתנים לריסוק ומהילה במים, לפי המינון הנקבע ע"י האנדוקרינולוג), בדרך כלל 6-8 פעמים ביום.
8. ביטויי עודף של הורמוני מין גבריים והטיפול:
- א. בבנים: עודף האנדרוגנים יגרום להגדלה מוקדמת של איבר המין, הופעת שיעור ערווה מוקדם, האצה מוקדמת בגדילה וקידום ניכר בגיל העצמות.
- ב. בבנות: עודף האנדרוגנים יגרום למסקוליניזציה של אברי המין החיצוניים עם מעורבות של הנרתיק וצינור השתן וצורך בהתערבות כירורגית מורכבת (בדרך כלל 1-4 ניתוחים, בשנתיים הראשונות לחיים ועוד ניתוחי תיקון, בגמר ההתבגרות המינית עקב, היצריות בנרתיק). בגיל ההתבגרות יתכנו הופעת שחלות פוליציסטיות, הפרעות במחזור ובהמשך הפרעה בפוריות. בנוסף, עקב השינוי המבני של צינור השתן והנרתיק וקרבתם לפי הטבעת, יתכנו זיהומים חוזרים בדרכי השתן (שלעיתים יחייבו אשפוז למתן אנטיביוטיקה והידרוקורטיזון תוך ורידי). כמו כן, לעיתים יהיה צורך במתן אנטיביוטיקה מונעת (לזיהומים החוזרים) ובנוסף למעקב האנדוקרינולוג יידרשו גם מעקב אצל נפרולוג ואורולוג ילדים.
- ג. בשני המינים יגרום עודף האנדרוגנים לגדילה מהירה, מבנה גוף שרירי, להופעה מוקדמת של פצע בגרות, לשיעור מיני מוקדם ולסגירה מוקדמת של לוחיות הגדילה, עם קיפוח בגובה הסופי. ילד שאיננו מטופל יהיה גבוה בילדותו אך נמוך כמבוגר. על כן, נדרש מעקב אנדוקריני רצוף ולעיתים אף צורך בתוספת טיפול בהורמון גדילה.



משמעויות טיפוליות למצבי ההסתמנות הקשה והבינוני של התסמונת ה"קלאסית":

א. הטיפול התרופתי:

- הידרוקורטיזון ניתן ממועד האבחנה, באופן יום-יומי קבוע שלוש פעמים ביום, במינונים משתנים לפי שטח הגוף.
- במצבי חולי ודחק שונים (גם במקרי מחלה חריפה שכיחה) יש להתאים את המינון.
- בפעוטות (עד גיל שנתיים) יתכן צורך גם בתוספת תמיסת מלח, הניתנת 6-8 פעמים ליום.
- במקרים הקשים של חוסר באלדוסטרון יש צורך גם במתן פלורניף, אחת ליום, ממועד האבחנה.
- בנוסף, עד להשלמת הטיפול הכירורגי נדרשת טיפול קבוע באנטיביוטיקה.

ב. טיפול במצבי חירום:

- יש להיערך לטיפול במצבי החירום, להצטייד באבקת סולוקורטף (הידרוקורטיזון למתן פאראנטרלי) למהילה, להצטייד בערכה להזרקה (למקרים בהם הילד לא מצליח לבלוע את התרופה או מקיא אותה) וכן להצטייד במזון ממותק (כמו בעבור ילדים סוכרתיים).
- התסמינים הדחופים מופיעים באופן בלתי צפוי ויש להכיר היטב את הילד בכדי לזהות באופן מהיר מתי הוא זקוק לטיפול פאראנטרלי דחוף.

ג. טיפול כירורגי:

בנות תעבורנה בדרך כלל 1-4 ניתוחי תיקון, בין גיל חצי שנה לגיל שנתיים, שיחייבו אשפוזים חוזרים ארוכים והשגחה הורית רצופה.

"עומס טיפולי" במצבי ההסתמנות הקשה והבינוני של התסמונת ה"קלאסית":

בשל הצורך באיזון תרופתי מדוקדק, במעקב תכוף במרפאת מומחים לוויסות מינונים, ביצוע בדיקות דם, צורך בהערכות למצבים דחופים, ניתוחים ואשפוזים חוזרים:

- א. נדרשת השגחה הורית מסוג "השגחה קבועה" לאורך כל שעות היממה (24/7).
- ב. יש צורך ב"מעקב מרפאת מומחים" (בהתאם לגיל ובתכיפות אחת לחצי שנה, לפחות).
- ג. בבנות, לעיתים, נדרשת התערבות כירורגית מורכבת (לרוב בין גיל חצי שנה לגיל שנתיים) ואשפוזים חוזרים, המהווים "טיפול רפואי קשה".

אופן קביעת הזכאות לגמלת ילד"ן:

1. "טיפול רפואי מיוחד", (100% לפי סעיף 11 יא, בטופס האבחון):

א. יש לקבוע את הזכאות לפי עילה זו, בהתאם לצרוף של 3/7 (סעיף י"א בטופס האבחון), בהתאם לטיפול התרופתי, מעקב מומחים וצורך בהשגחה קבועה.

זכויות החולה הן החובה שלנו



חוזר המנהל הרפואי

- ב. הזכאות תקבע מעת האבחנה ועד לגיל סיום הזכאות לגמלת ילדין (וזאת בהלימה לכללי הזכאות בגין סוכרת).
2. "טיפול רפואי קשה" (188%, לפי סעיף 12 בטופס האבחון) :
- א. יש לשקול הזכאות לפי עילה זו במיוחד בתקופות בהן מבוצעת ההתערבות הכירורגית.
- ב. יש לקבוע את הזכאות בהתאם לעמידה בכל התנאים המפורטים בתקנה בעבור "טיפול רפואי קשה" לפי התנאים המצרפיים (טיפול רפואי קבוע בבית חולים, נמנע מהילד להגיע למסגרת המקובלת למשך שלושה חודשים רצופים וההורים נוטלים חלק בטיפול).
- ג. יש לקבוע זכאות לפי עילה זו מתחילת תקופת הניתוחים ועד לסיומה, לערך בגיל שנתיים (כולל במהלך תקופת ההתאוששות שבין הניתוחים), משום הצורך המיוחד בטיפול רפואי קבוע בבית החולים, בכול משך התקופה הזו.
3. במקרי לקויות נלוות אחרות, שלא פורטו בחוזר, ניתן לבחון את הזכאויות לפי עילות אחרות, לדוגמא לפי "תלות בעזרת הזולת" (188% לפי סעיף 16 בטופס האבחון). במקרים אילו יש לקבוע את הזכאות בהתאם למצב הפרטני, לפי הכללים בתקנות.

אופן קיום הוועדות הרפואיות:

1. לצורך קביעת הזכאות נדרש "סיכום מחלה" עדכני מאת רופא הילדים, האנדוקרינולוג או המנתח, המטפלים בילד. הסיכום צריך לכלול את פרטי האבחנה המדויקת (כולל סוג הליקוי האנזימטי וחומרתו), הטיפול התרופתי, תוכנית הטיפול הכירורגי ופירוט המחלות הנלוות.
2. במקרים בהם סבור הרופא כי ניתן לקבל החלטה מקצועית ומנומקת על סמך המסמכים הרפואיים בלבד (ללא בדיקת הילד בוועדה רפואית) יש לקיים וועדה רפואית על סמך מסמכים ובכפוף להסכמת ההורים לביצוע ועדה רפואית על סמך המסמכים.
3. במצבים בהם סבר הרופא, לפי שיקול דעתו הקליני, כי לא ניתן לקבל החלטה מקצועית ומנומקת על סמך המסמכים יכול שיקיים וועדה רפואית בנוכחות הילד והוריו.
4. במקרי דיון בזכאות לפי עילת "תלות בעזרת הזולת", במקרי דיון בעילות נוספת אחרות (שלא פורטו בחוזר), כשקיים צורך ל"מיצוי זכויות" נוספות או לבקשת ההורים, יש לקיים וועדה רפואית בנוכחות הילד והוריו.
5. הזכאות לפי עילת "טיפול רפואי מיוחד" תקבע באופן צמית, מעת האבחנה (אך לא לפני גיל 90 יום) ועד לגיל סיום הזכאות לגמלת ילדין (בגיל 18 ושלושה חודשים).
6. הזכאות לפי עילת "טיפול רפואי קשה" תקבע, באופן זמני, מתחילת תקופת הניתוחים ועד לסיומה. על כן, קביעה זו תעשה כ"החמרת מצב" (לקביעה הקודמת של "טיפול רפואי מיוחד"), במהלך תקופת הניתוחים.

זכויות החולה הן החובה שלנו

סיכום אופן קביעת הזכאות (זמנית וצמיתה), ב- CAH :

תכולה	אופן הקביעה	העילה
מעט האבחנה (אך לא לפני גיל 90 יום) ועד גיל 18 ושלושה חודשים	סעיף 11 יא, בטופס האבחון	טיפול רפואי מיוחד (100%)
מתחילת תקופת הניתוחים ועד לסיימה, לערך בגיל שנתיים (כולל במהלך תקופת ההתאוששות שבין הניתוחים)	סעיף 12 בטופס האבחון	טיפול רפואי קשה (188%)
על פי התקנות	במקרי ליקוי נוספים	לפי עילה אחרת

הערות לחוזר:

1. הזכאות לגמלה (לפי העילות השונות שלעיל), עשויה להשתנות בהתאם למצבו הרפואי המשתנה של הילד החולה.
2. ההחלטה לגבי הזכאות תעשה בהתאם לשיקול הדעת המקצועי של רופא הוועדה, ללא השפעה זרה ותוך ראיית טובתו של החולה.
3. במקרים בהם יקבע הרופא זכאות באופן שונה מהקבוע בחוזר זה, חלה עליו חובה מיוחדת לנמק את ההחלטה.

מראי מקום:

1. El-Maouche D, Arlt W, Merke DP, Congenital adrenal hyperplasia. Lancet. 2017 May 30; S0140-6736(17)31431-9.
2. Speiser PW, Azziz R, Baskin LS, et al. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. J Clin Endocrinol Metab 2010; 95: 4133-60
3. Merke DP, Chrousos GP, Eisenhofer G, et al. Adrenomedullary dysplasia and hypofunction in patients with classic 21-hydroxylase deficiency. N Engl J Med 2000; 343: 1362-68
4. פרופ' נעמי ויינטרוב, שגשוג מולד של האדרנל, מינקות לבגרות, חוברת למטופלים


 ד"ר ישי אוסטפלד
 המנהל הרפואי והרופא הראשי

חוזר המנהל הרפואי



הלשכה הרפואית

לוח תפוצה :

רופאים מחוזיים

כלל הרופאים

גב' יעל גולן, גב' ציפה פינקל, הלשכה רפואית

גב' ירונה שלום, מנהלת אגף וועדות

גב' אילת כהן קלוזנר, מנהלת תחום נכויות מיוחדות

מנהלי הסניפים

חוזרים\נכות כללית\ילד נכה\קביעת זכאות לגמלת ילד נכה בגין שגשוג מולד (קלאסי) של בלוטת W:\Yeuz_Refui\05031464 של בלוטת docx האדרנל.