



בריאות

תסמונת כיארי: המום הנדיר במוח שהתגלה במקרה

בדיקת MRI חשפה מום נדיר במוחה של ילדה בת ארבע, שבו חלק ממוח הקטן נדחק מחוץ לגולגולת אל חלקה העליון של תעלת עמוד השדרה. מהי התסמונת, מדוע לעתים רבות יש קושי באבחון ואיך מטפלים בה?

לעקוב

עידו אפרתי

06 בפברואר 2025

נ' בת הארבע, ילדה שאובחנה על הספקטרום האוטיסטי, עברה בירור שכלל MRI מוח. זאת בעיקר עקב עיכוב בדיבור, הליכה על קצות האצבעות, הפרעה באינטראקציות החברתיות, בררנות באוכל, קושי במעברים וצורך בעזרה בתפקודים יומיומיים שונים.

בבדיקה נמצא כי היא סובלת מתסמונת כיארי (מום על שם כיארי), לצד סימנים של תחילת נזק לחוט השדרה כתוצאה מהצפיפות באזור. בשל הממצאים, הומלץ על ניתוח.

שלושה חודשים לאחר הניתוח, הוריה דיווחו על שינויים שחלו בהתנהגותה: היא החלה לדבר יותר ואף לשיר שירים – דבר שלא עשתה קודם לכן. כמו כן, חל שיפור בפתיחותה החברתית, בעצמאותה ובבררנותה כלפי מזון.

"אמנם לא קיים קשר ישיר בין כיארי לבין אוטיזם", מסביר ד"ר אמיר קרשנוביץ', מנהל היחידה לנזירוכירורגיה במרכז "שניידר" לרפואת ילדים, העומד בראש מרכז הכיארי וסירינגומיאליה בבית החולים, "אך מניסיון העבר התרשמנו כי לעתים תסמינים המיוחסים לאוטיזם, אשר יכולים להיות דומים לאלה של כיארי, משתפרים לאחר ניתוח".

"המחלה אמנם שכיחה בקרב שני אחוזים מהאוכלוסייה, אבל כיוון שאצל חלקם לא מדובר מחלה תסמינית קשה, מרבית המקרים מתגלים באופן אקראי באמצעות בדיקות דימות מוח שנעשות בכלל בהקשרים רפואיים אחרים" ד"ר אמיר קרשנוביץ'

צילום: דוברות מרכז שניידר

תסמונת נדירה במוח הקטן

בסוף המאה ה-19 אבחן לראשונה הפתולוג האוסטרי הנס כיארי מום נדיר במוחו של ילד צעיר, שלימים קיבל את השם "מום על שם כיארי". לימים התברר שמדובר במשפחה של מומים שמקורם בפגמים מבניים במוח הקטן (המוחון).

מדובר בתסמונת מולדת הקשורה לפגמים אנטומיים והיצרות של בסיס הגולגולת, שגורמים לדחיפה וזליגה של חלק מגזע המוח החוצה לכיוון חוט השדרה. ההשערה הרווחת היא כי הגורם למומים הוא בהתפתחות לא תקינה של עצמות הגולגולת ביחס להתפתחות המוח. ואולם, מקורותיה הגנטיים או הסביבתיים אינם ידועים. המום עלול להופיע לעתים נדירות אצל כמה בני משפחה, אך עד כה לא זוהתה סיבה גנטית ברורה שגורמת לתסמונת.

מומי הכיארי מסווגים לשישה סוגי מומים ושכיחותם עומד על כאחוז אחד עד שניים באוכלוסייה, כאשר חלק מהלוקים בתסמונת לא יפתחו כלל תסמינים ולא יידעו על קיומה או שזו תתגלה באופן אקראי בבדיקת דימות.

בעידן הנוכחי, שבו מבוצעות בדיקות דימות רבות, כולל סריקות הריון, ניתן להבחין במום לעתים עוד בטרם הלידה ולתקנו כבר במהלך השנה הראשונה לחיי היילוד או בשנות הילדות המוקדמות. סוג המום הנפוץ ביותר, המאפיין כ-80%, הוא מום כיארי מסוג 1 (CM-I) שבו

שקדי המוח הקטן נדחקים מחוץ לגולגולת אל חלקה העליון של תעלת עמוד השדרה.

כתוצאה מכך, עלולים להופיע שורה של תסמינים שקשורים בפעילות של המוח הקטן ובמערכת העצבים, בכלל זה כאבי צוואר, בעיות שווי משקל, היעדר תחושה או תחושות חריגות בזרועות או ברגליים, כמו גם סחרחורות, בעיות ראייה, קשי בליעה ופגיעה בקואורדינציית ידיים. מבין התסמינים הללו הנפוץ ביותר הוא כאבי ראש עורפיים.

"המחלה אמנם שכיחה בקרב שני אחוזים מהאוכלוסייה, אבל כיוון שאצל חלקם לא מדובר במחלה תסמינית קשה, מרבית המקרים מתגלים באופן אקראי באמצעות בדיקות דימות מוח שנעשות בכלל בהקשרים רפואיים אחרים", אומר ד"ר קרשנוביץ'. "במיוחד בעידן הנוכחי שבו בדיקות דימות הן כלי אבחוני נפוץ. ולכן ישנם בעצם שני סוגי אבחון למחלה: האחד במהלך ברור על רקע תסמינים שתואמים את המום, והשני כממצא אקראי, וההתייחסות לכל אחד מהם היא שונה".

"כיוון שתסמינים כמו כאב ראש, סחרחורות או אפילו הקאות כרוניות יכולים להעיד על מגוון רחב של מצבים רפואיים, קל להתבלבל. כשמוסיפים לכך גם מודעות לא גבוהה מספיק של רופאים, תהליך האבחנה יכול להתארך"
ד"ר אמיר קרשנוביץ'

צילום: mybox / Shutterstock.com

לרווח את האזור בניתוח

כיוון שתסמיני מום הכיארי אופייניים לשלל מחלות אחרות, אבחון ודאי שלה נעשה באמצעות בדיקות דימות. לדברי קרשנוביץ', בחלק מהמקרים ניתן להקל על התסמינים, דוגמת כאבי גב, באמצעות טיפול

תרופתי. ואולם הדרך היחידה לתקנו, ולעצור את התקדמות הנזק העצבי, היא באמצעות ניתוח.

"את הניתוח ניתן לבצע בכל גיל כמעט, אם כי אצל ילדים מתחת גיל שנתיים הוא כרוך בסיכון גבוה יותר, כיוון שבאזור הניתוח קיימים ורידים שקשורים בהתפתחות ויושבים על הקרום שעוטף את המוח, ולכן קיים סיכון גבוה יותר לדימום במהלך הניתוח", מסביר קרשנוביץ'.

למעט הסיכון המוגבר אצל תינוקות, מדגיש קרשנוביץ' כי מדובר בניתוח פשוט למדי עם סיכון נמוך לסיבוכים. "בשל המום נוצרת צפיפות באזור האחורי של המוח וגזע המוח, ומטרת הניתוח היא למעשה לרווח את האזור ולפנות מקום", הוא מסביר.

לדבריו, ישנן שתי טכניקות ניתוחיות מקובלות, בהתאם למצבו של המום: "ניתוח אחד הוא פחות פולשני (ניתוח FMD) ובו רק עובדים על עצמות הגולגולת ומפנים מקום. בניתוח הזה, שנמשך כשעה, אתה לא מתעסק עם המוח, אלא רק עד הקרום שעוטף אותו".

הניתוח השני הוא ניתוח פולשני יותר (ניתוח FMDD), שנמשך לרוב כשלוש שעות. "בניתוח הזה אנחנו כבר מקטינים חלקים מהמוח הקטן ותופרים טלאים שנלקחים מרקמת המוח עצמה, או משתמשים בטלאים סינתטיים כדי לתקן את האזור", הוא מסביר.

לדבריו, תיקון המום מסתיים בניתוח ולא גוזר על המטופל משטר תרופתי קבוע או שינוי אורחות החיים. עם זאת, הוא מציין, "צריך לבצע מעקב מסיבות שונות, בעיקר כשמדובר בילדים, שיש אצלם שינויים התפתחותיים לאורך השנים. לפעמים זה כרוך רק בלפגוש את הרופא אחת לתקופה ולפעמים נדרשת גם בדיקת הדמיה".

לדברי קרשנוביץ', הקושי המרכזי הוא אבחון התסמונת. "כיוון שתסמינים כמו כאב ראש, סחרחורת או אפילו הקאות כרוניות יכולים להעיד על מגוון רחב של מצבים רפואיים, קל להתבלבל. כשמוסיפים לכך גם מודעות לא גבוהה מספיק של רופאים, תהליך האבחנה יכול

להתארך. לכן, לא אחת מגיעים אלינו ילדים אחרי שעברו אצל רופא גסטרו בשל הקאות, או נדרשו לשינוי תזונה בזמן שהבעיה הייתה כיארי. ולכן חשוב שרופאים יהיו מודעים יותר גם לאפשרות הזו".

הצג עוד

מערכת | הנהלה | מדיניות פרטיות | תנאי שימוש | צרו קשר | רכשו מינוי | ביטול מינוי דיגיטלי | שאלות ותשובות | פרסמו אצלנו

חדשות, ידיעות מהארץ והעולם - הידיעות והחדשות בעיתון הארץ. סקופים, מאמרים, פרשנויות ותחקירי עומק באתר האיכותי בישראל

© כל הזכויות שמורות להוצאת עיתון הארץ בע"מ