
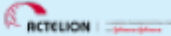


## ל"ז מושב אבחון רפואי, גנטיקה ותסמונות נוירו התפתחותיות – אולם מליאה

<b>אבחון רפואי, גנטיקה ותסמונות נוירו התפתחותיות   אולם מליאה</b>	
<b>"מי שרוצה כבשה, סימן שהוא קיים" / הנסיך הקטן</b>	
על החיים ועל האבחון - החיים ללא אבחנה ד"ר הילה ברש	13:45-13:55
האם אנו צריכים פדיאטריה התפתחותית- התנהגותית? ד"ר בועז פורטר	13:55-14:10
 Hunter Syndrome - סקירה וכלים לאבחון פרופ' אניק רז רוטשילד	14:10-14:35
 מחלת ניימן פיק טייפ סי - גילוי מוקדם, אבחון וטיפול פרופ' אביבה פתאל, ד"ר רויטל לביא	14:35-15:00
שיפור התנהגות, תקשורת קולית וגמישות מוחית במודל ייחודי לאוטיזם בעכברים פרופ' אילנה גזס	15:00-15:15

על החיים ועל האבחון – החיים ללא אבחנה

MATTER OF LIFE OR DIAGNOSIS – AN UNDIAGNOSED LIFE

מאת ד"ר הילה ברש, אמא וביולוגית ואלון ברש, אבא וביולוג. Dr. Hila Barash & Alon Barash

מושב ישרש

0543551701 [harelhila@gmail.com](mailto:harelhila@gmail.com)

**הקדמה:** סיפורנו מתחיל ב-15.8.05 או בעצם 9 חודשים לפני כן, עם הריון מלא סימני שאלה. נגה שלנו נולדה ולצורך העניין, נקרא לה אניגמה, כפי שידועה במסדרונות בתי החולים השונים בארץ.

**מטרה, חומרים ושיטות:** המטרה הינה אבחון לאניגמה. האמצעים הינם גנטיקה קלאסית, שני צ'יפים גנטיים, שני אקסומים עם הרבה ניסיונות ביואינפורמטיים שונים, FDNA ועוד

**תוצאות:** אניגמה שלנו בת 13 ונותרה ללא אבחנה. חוותה תופעות רפואיות שונות שהגיעו עד סכנת מוות, ללא הסבר רפואי כלשהו. אין פרוגנוזה רפואית, לטוב – לא מנמיכים ציפיות, ולרע – אין הסבר למציאות תפקודית משתנה. אין מידע על קונטראינדיקציה טיפולית או תרופתית ועל כן מהווה שפן ניסיונות טיפולי ותרופתי ללא מידע מקדים על תופעות לוואי, ולא חסרו כאלה. אין הכרה מגופים ממשלתיים או בריאותיים, אלא כאשר שואלת כובעים אחרים כמו אוטיזם, לקות למידה, CP ועוד. אין כותרת הולמת עבור משרד החינוך ולכן "נזרקת" מסוג אחד של מסגרת לאחר. כן היו כמה הפלות "על הדרך" מתוך חשש וחוסר ודאות.

**מסקנות:** אז כששואלים אותנו מה כל כך משנה האבחון - "הרי ממילא אין יותר תכניות לאחאים או לאחיינים לנגה בזמן הקרוב, וממילא, גם אם יהיה אבחון – לא יהיה טיפול תרופתי הולם כיון שזו ודאי מחלה נדירה". רק רצינו להגיד: **חשוב לנו האבחון כל יום ולכל דבר ביום יום של ילדה ללא פתרון.**

## DO WE NEED DEVELOPMENTAL - BEHAVIORAL PEDIATRICS?

האם אנו צריכים פדיאטריה התפתחותית-התנהגותית?

פרופ' בועז פורטר Prof. Boaz Porter

טל. 050 8801602

מייל: [basil.porter@gmail.com](mailto:basil.porter@gmail.com)

מכון להתפתחות הילד, מרכז השלום

רח' יגאל אלון 96

תל אביב

רקע:

המועצה המדעית של הר"י הכירה לאחרונה במומחיות בהתפתחות הילד כמומחיות משותפת בין התפתחות הילד ונוירולוגיה. בארה"ב הקשר החזק בין התפתחות הילד והתנהגות הוביל למיסוד התחום של פדיאטריה התפתחותית-התנהגותית. התחום מכיר בחשיבות של ה-"תחלואה החדשה", כפי שהוגדרה ע"י Haggerty בשנות ה-70 הכוללת בעיות נפוצות כגון הפרעות שינה, בכי ממושך, קשיי אכילה, התפרצויות זעם, אנורזיס ואנקופרזיס, בעיות למידה ו-ADHD.

בישראל, בעיות אלה כמעט ולא נכללות בהכשרה של רופאי ילדים, וזאת למרות השכיחות הגבוהה באוכלוסייה. רבים מהילדים עם בעיות אלה מופנים למכונים להתפתחות הילד, מה שתורם להתארכות זמני ההמתנה לתורים במכונים.

שיטות:

הצגת סקירה של מספר נושאים ואנשי מפתח אשר תרמו לתחום הפדיאטריה התפתחותית-התנהגותית, הכולל רופאי ילדים, פסיכיאטרים ילדים ופסיכולוגים ותרומתם לתחום. תוצג חשיבות התיאוריות של טמפרמנט שפותחו ע"י Thomas and Chess, ה-Transactional Model of Development של Sameroff והעבודה של Michel על החשיבות של למידת דחיית סיפוקים, תוך מתן דוגמאות מההתנסות האישית שלי עם Haggerty, Zuckerman ו-Brazelton, אשר היוו עבורי מודל לחיקוי ותרמו משמעותית להתפתחות המקצועית והאישית שלי.

מסקנות:

- ההתפתחות המקצועית של כל רופא מושפעת מהלמידה, המורים שפגש והשפיעו עליו.
- סקירה זו של מחקרים ותיאוריות חשובות, ביחד עם מתן פרספקטיבה אישית על כמה מהאנשים המובילים בתחום, יכולה לתרום להדגמת החשיבות של פדיאטריה התפתחותית-התנהגותית בהכשרה של רופאי ילדים וכל המקצועות הפרה-רפואיים הקשורים במגע עם ילדים, ככלי לשיפור הטיפול הניתן לילדים.
- המיזם של "גושן", שכבר העביר הכשרות לכ- 130 רופאי ילדים מרחבי הארץ, מהווה ניסיון ראשון לשלב את התחום של פדיאטריה התפתחותית-התנהגותית כחלק מהכשרות של רופאי ילדים, הן בשלב הראשוני והן בשלב המתקדם.

# IMPROVED VOCAL COMMUNICATION COUPLED TO BRAIN PLASTICITY IN A UNIQUE AUTISM MOUSE MODELLING THE ADNP SYNDROME

שיפור התנהגות, תקשורת קולית וגמישות מוחית במודל ייחודי לאוטיזם בעכברים

פרופסור אילנה גוזס, Professor Illana Gozes

*The Lily and Avraham Gildor Chair for the Investigation of Growth Factors, Head, the Dr. Diana and Zelman Elton (Elbaum) Laboratory for Molecular Neuroendocrinology, Sackler Faculty of Medicine, Tel Aviv University; Tel Aviv 69978, Israel, Phone: 0528665832; E-mail: igozes@tauex.tau.ac.il*

**Based on a Most Recent Publication:** Hacoheh-Kleiman, G.\* , Sragovich, S.\* , Karmon, G., Gao, A. Y. L., Grigg, I., Pasmanik-Chor, M., Le, A., Korenková, V., McKinney, R.A. and Gozes, I. Activity-dependent neuroprotective protein deficiency models synaptic and developmental phenotypes of autism-like syndrome. *J Clin Invest* (JCI) – In Press (2018), \*Equal Contribution.

**Introduction:** A lead autism syndrome, the activity-dependent neuroprotective protein (ADNP) syndrome, arises because of random pathological truncating mutation (s) in the ADNP gene. All ADNP children suffer from various degrees of intellectual disability and many suffer from delayed language acquisition. We discovered ADNP nearly 20 years ago and developed an animal model of ADNP deficiency for further understanding of the gene. **Materials and Methods:** Here (JCI, in press) we used the most advanced animal characterization methods and tested a snippet derived from ADNP, which enhances ADNP activity (NAP=CP201). **Results:** We showed striking commonalities between the animal model and the human situation. ADNP-deficient mice exhibited vocal impediments that were normalized following daily NAP (CP201) treatments. A closer look into the mouse brain linked the vocal disorder to synaptic pathology. To connect brain structure to function, we generated a unique mouse line specifically expressing green fluorescence in nerve cells, which allowed the visualization of decreased synaptic structures in ADNP-deficient mice, further corrected by NAP (CP201) treatment. Gene regulation, measured in a batch of approx. 100 genes, indicated global changes in brain plasticity affecting developmental delays, social and cognitive impairments in the ADNP-deficient mouse, all of which directly relate to ADNP syndrome children. NAP (CP201) injections or intranasal daily application improved most tested parameters, during development and in adulthood. **Conclusions:** Brain target engagement and great potential for treating social, motor and vocal impediments in future autism-oriented clinical trials was demonstrated for NAP (CP201) licensed for development Coronis Neuroscience. Coronis (<http://www.coronisns.com/>).