

1. מה מהבאים אינו מהווה גורם סיכון לפרכוס חום ראשון?

- א. היסטוריה של פרכוסי חום בקרוב משפחה דרגה ראשונה או שנייה.
- ב. נטילת תרופות ממשפחת ssri במהלך ההריון.
- ג. שהייה במסגרת תינוקיה או פגיה למשך של יותר מ- 30 יום לאחר לידה.
- ד. איחור התפתחותי.

**2. יילוד בן 3 ימים נמצא בקומה. בבדיקת אמוניה -רמות אמוניה של 800 .
הוחל טיפול חירום ב- Sodium benzoate ו- Sodium phenylacetate אך לאחר 4 שעות
אין שיפור ברמות האמוניה או במצב הקליני. בבדיקת EEG נצפתה תבנית של Burst
suppression.**

מה מהבאים לא נכון?

- א. לאור חוסר התגובה לטיפול השמרני, יש להתחיל באופן מיידי המודיאליזה.
- ב. משך האינטרוולים ב- EEG בין ה- bursts קשור למידת ההיפראמוניה.
- ג. השתלת כבד מונעת אירועים עתידיים של היפראמוניה.
- ד. שיעורי הישרדות שתל כבד בילדים עם UCD נמוכים באופן משמעותי בהשוואה להשתלות בשל מחלות כבד ראשוניות, עם שיעורי הישרדות שתל של פחות מ- 50% לאחר 5 שנים.

**3. מה מהבאים נחשב למדד בעל דיוק אבחוני גבוה במיוחד בזיהוי Developmental
Language Disorder (DLD) גם בילדים דו-לשוניים?**

- א. VABS-3 (Vineland Adaptive Behavior Scales, Third Edition).
- ב. חזרה על מילים נטולות משמעות. (Nonword repetition)
- ג. מבחן זיכרון חזותי.
- ד. Leiter International Performance Scale (Leiter-3).

4. איזה/אילו מהתסמינים הבאים יכול/ים להיחשב כביטוי להתחלה של פרכוס מוקדי?

- א. אוטומטיזם
- ב. קלונוס
- ג. סימנים של מערכת עצבים אוטונומית
- ד. כל המוזכרים בתשובות האחרות.

5. איזו מהתרופות הבאות אין לתת למטופל עם Epilepsy With Myoclonic-Atonic

Seizures

Syndrome Dooze?

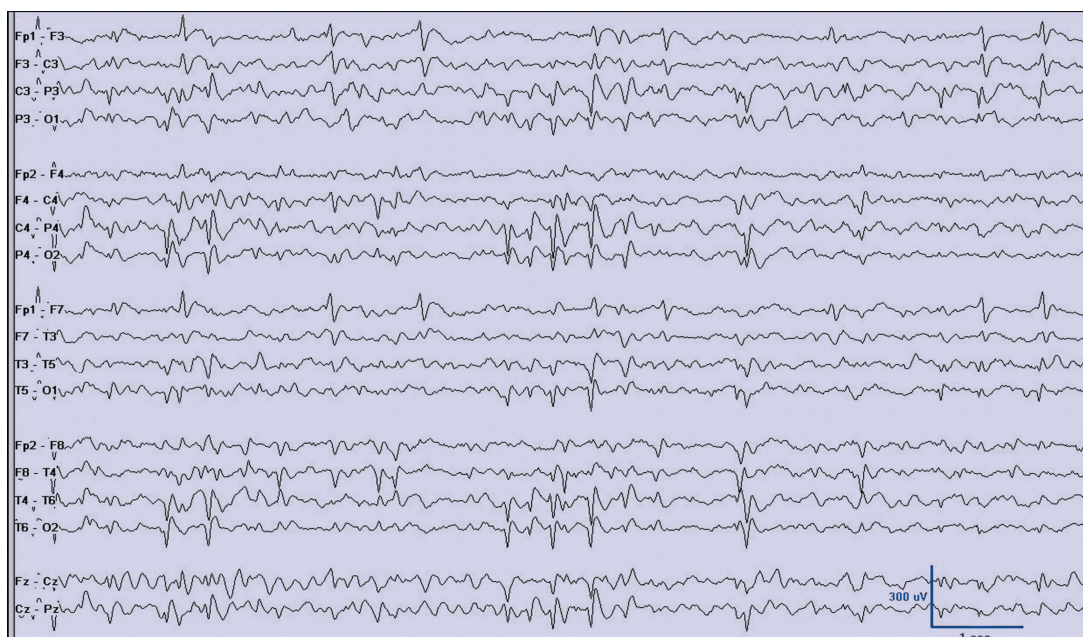
- א. Valproic acid
- ב. carbamazepine
- ג. Lamotrigine
- ד. Ethosuximide

6. מה מהבאים נכון בהתייחס ל- Developmental Language Disorder (LD) ול-

?Language Disorder (DLD)

- א. ב- DLD יש עיכוב בלפחות 2 תחומים (למשל שפה ומוטוריקה עדינה).
- ב. LD היא האבחנה הניתנת לילדים עם בעיות שפה אחרי גיל 5.
- ג. ב- DLD אין מצב רפואי או נוירולוגי נלווה.
- ד. LD ו- DLD מתארים את אותה תופעה.

7. לאיזו מהאבחנות הבאות יכול להתאים תרשים ה- EEG שלהלן?



- א. Juvenile myoclonic epilepsy
- ב. Childhood absence epilepsy
- ג. Focal epilepsy due to structural abnormality
- ד. self-limited epilepsy

8. מה מהבאים נכון לגבי טעויות מתמטיות בילדים עם Nonverbal learning disorder (NVLD)?

- א. ב- NVLD הטעויות קשורות בעיקר להבנת מושגי גודל, כמות וזמן.
- ב. ב- NVLD הטעויות קשורות בעיקר לתהליכים חזותיים-מרחביים (למשל הבנה אינטואיטיבית של גאומטריה).
- ג. הציונים במתמטיקה בילדים עם NVLD נמוכים בהשוואה לילדים עם דיסקלקוליה.
- ד. הטעויות ב- NVLD נובעות מבעיה בידע של עובדות מתמטיות (כללי חילוק, פתיחת סוגריים וכו').

9. מה מהבאים עונה להגדרה של אפילפסיה שנחשבת כזו שחלפה (resolved epilepsy)?

- א. ללא פרכוסים במשך 5 שנים, מתוכן לפחות שנתיים ללא טיפול בנוגדי פרכוסים.
- ב. ללא פרכוסים במשך 10 שנים, ללא קשר לטיפול בנוגדי פרכוסים.
- ג. ללא פרכוסים במשך 10 שנים, מתוכן ללא טיפול בנוגדי פרכוסים ב- 5 השנים האחרונות מתוך ה- 10.
- ד. ללא פרכוסים במשך שנתיים ו- EEG תקין.

10. מהי הבעיה הבסיסית המרכזית בדיסלקציה, מבחינה קוגניטיבית?

- א. קושי בזיהוי מרחבי של האותיות.
- ב. קושי במודעות כמותית (למשל אבחנה בין מילים ארוכות וקצרות).
- ג. קושי בהבנת משמעות מילים מורכבות.
- ד. קושי במודעות להברות ולצלילים שמרכיבים את המילים (מודעות פונולוגית).

11. איזו התאמה בבחינות (Accommodation) הכי מקובלת וחשובה עבור תלמידים עם דיסלקציה?

- א. הכתבת התשובות לבוחן נייטרלי.
- ב. תוספת זמן.
- ג. מבחן בע"פ במקום בכתב.
- ד. הפחתת החומר למבחן.

12. מהי השכיחות של דיסלקציה לפי מחקר (Connecticut Longitudinal Study (CLS)?

- א. כ- 5%, שכיחות שווה בבנים ובנות.
- ב. כ- 10%, פי 5 יותר בנים מבנות.
- ג. כ- 20%, שכיחות שווה בבנים ובנות.
- ד. מעל 30%, פי 2 יותר בנים מבנות.

13. מהי ההסתברות להישנות של פרכוסים לאחר פרכוס לא מושרה (unprovoked) שני בילדות?

- א. כ- 5%.
- ב. כ- 20%.
- ג. כ- 50%.
- ד. כ- 70%.

14. מה מהבאים נכון לגבי הקשר בין אפילפסיה וממצאים ב- EEG?

- א. לכל ילד עם אפילפסיה תהיה פעילות אפילפטיפורמית ב- EEG.
- ב. פעילות אפילפטיפורמית ב- EEG שכיחה באותה מידה בילדים עם או בלי אפילפסיה.
- ג. ל- 20% מהילדים הבריאים תיתכן פעילות אפילפטיפורמית ב- EEG.
- ד. לכ- 40% מהילדים עם אפילפסיה אין פעילות אפילפטיפורמית ב- EEG.

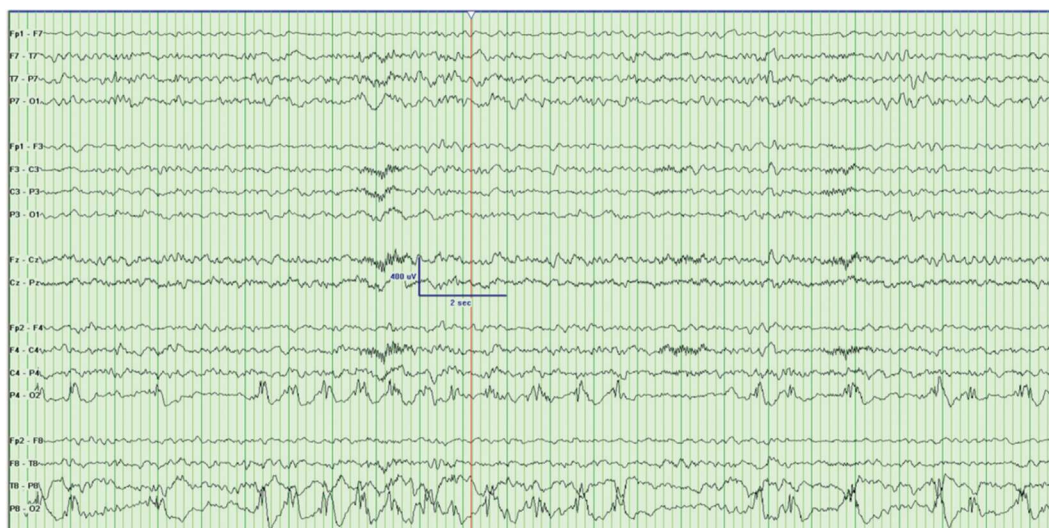
15. מהי המשמעות של "חוק השלוש" ("rule of threes") בטיפול בתרופות נוגדות פרכוסים באפילפסיה?

- א. יש להפסיק טיפול אחרי שלוש שנים בכל מקרה.
- ב. יש לבדוק רמות תרופה שלוש פעמים לפני התאמת מינון.
- ג. אם אין פרכוסים פי שלושה ממרווח הזמן הקודם בו לא היו פרכוסים, התרופה כנראה יעילה.
- ד. יש לבצע EEG שלוש פעמים בשנה.

16. באיזה מהמצבים הבאים מומלץ להתחיל טיפול בנוגדי-פרכוסים?

- א. פרכוס חום פשוט ראשון בחיים שחלף מעצמו לאחר שלוש דקות.
- ב. EEG שמדגים פעילות אפילפטיפורמית תכופה מאוד בשינה, עם תמונה המתאימה לאנצפלופתיה אפילפטית, ללא פרכוסים קליניים.
- ג. פרכוס שהוכח שמקורו פסיכוגני.
- ד. ללא פרכוסים קליניים, אך היסטוריה משפחתית של אפילפסיה בקרב שני אחאים.

17. פועט התייצג עם תמונה של אנצפלופתיה התפתחותית אפילפטית (Developmental Epileptic Encephalopathy) הכוללת מספר סוגי פרכוסים. תרשים ה- EEG (מוצג בתמונה מטה) הדגים rhythmic high amplitude delta with (poly)spikes (RHADS). בבירורו הגנטי התגלה שינוי פתוגני בגן POLG1.



איזו מתרופות נוגדות הפרכוסים הבאות עלולה להחמיר את מצבו ולגרום לפרכוסים ממוקדים המשכיים?

- א. ולפרואט.
- ב. לבטיראצטאם.
- ג. פרמפנל.
- ד. טופאמקס.

18. איזה מהדימומים האקסטרקראניאלים הבאים ביילוד, עלולים להוביל לשוק המורגי קשה?

- א. Caput succedaneum.
- ב. Cephalohematoma.
- ג. Cutaneous hematoma.
- ד. Subgaleal hemorrhage.

19. מבין הדימומים האינטרקראניאלים ביילוד במועד (Term), איזה מהבאים הוא הדימום האסימפטומטי השכיח ביותר?

- א. Subdural.
- ב. Epidural.
- ג. Subarachnoid.
- ד. Subpial.

20. אילו עצבים קרניאלים נבדקים בעת בדיקה נוירולוגית של הרפלקס האוקולו צפאלי? בחרו בשילוב הנכון ביותר.

- א. III, IV, VI, VIII
- ב. II, III, VI, VII
- ג. III, V, VI, VIII
- ד. III, IV, IX, X

21. מה מהבאים לא נכון לגבי מחלת טאי זקס Tay Sachs?

- א. מדובר במחלה מטבולית ליזוזומיאלית.
- ב. היקף הראש עולה במחצית השנייה של השנה הראשונה לחיים.
- ג. למרות שמדובר במחלת אגירה, אין הגדלת כבד או טחול.
- ד. הביטוי הקליני האופייני הינו של נסיגה התפתחותית ביחד היפוטוניה אקסיאלית, סימנים פירמידליים, היפראקוזיס והפרעת ראייה.

22. צעירה בת 16 התייצגה עם אובדן ראייה אקוטי בעין שמאל. במסגרת בירור נמצאו בדם נוגדנים חיוביים AQP4-IgG.

בהקשר זה, מה מהבאים נכון?

- א. לבנים ולבנות סיכוי דומה לחלות במחלה.
- ב. בהדמיה מוחית של ארובות עיניים, בדרך כלל תהיה מעורבות עינית אחורית.
- ג. אין צורך בטיפול מונע לאחר התקף, בשל שיעורי חזרה נמוכים.
- ד. בהדמיה מוחית ניתן לראות בדרך כלל נגעים בגזע המוח ובקורפוס קלוזום.

23. בסונר מוח עוברי נצפתה הרחבת חדרים מבודדת של 11 מ"מ בעובר בשבוע 30.

מה הבירור המומלץ?

- א. אם אין ממצאים נוספים בסונר אין צורך בהמשך בירור. הפרוגנוזה הצפויה טובה.
- ב. סקירה מכוונת למוח, MRI עוברי, סרולוגיה ל-TORCHS, דיקור מי שפיר לגנטיקה.
- ג. בדיקת דיקור מי שפיר לאקסוס, בדיקת NAIT.
- ד. מעקב באולטרה-סאונד טרנס-וגינלי והרחבת הבירור רק במקרה של הרחבה מעבר ל-15 מ"מ.

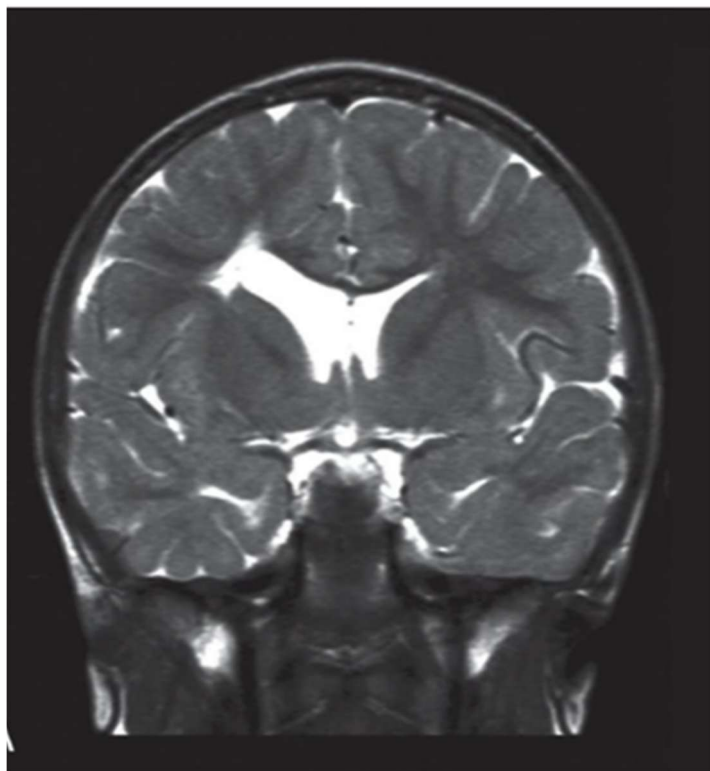
24. מהי "החתימה הנוירולוגית" של דיסלקסיה, כפי שנצפתה במחקרי fMRI במטופלים ימניים?

- א. שינויים בפעילות בהמיספרה הימנית (דגם אברנורמלי של פעילות).
- ב. שינויים בפעילות באזורים אחוריים של האונה הטמפורלית בהמיספרה השמאלית.
- ג. ירידה כללית בנפח המוח.
- ד. עלייה בפעילות באזור ברוקה בהמיספרה השמאלית.

25. מה מהבאים לא נכון לגבי הערכה של הקורטקס בשלב העוברי?

- א. תמונה תקינה של הסולצים בסקירה מאוחרת (סביב שבוע 22-24) אינה שוללת הפרעות קורטיקליות התפתחותיות.
- ב. מראה חלק יחסית של המוח ונוכחות סולצים ראשוניים בשבוע 18 מחשיד ל-Lissencephaly.
- ג. MRI היא בדיקת הבחירה להערכה של התפתחות הקורטקס בטרימסטר השלישי.
- ד. הפרעות קורטיקליות, כמו פולימיקרוגיריה, ניתנות לזיהוי בשלב העוברי.

26. מה מהבאים לא נכון לגבי הקליניקה הצפויה בילד בן 8 חודשים עם ההדמיה שלהלן?



- א. צפויה מעורבות גדולה יותר של הרגל.
- ב. יש לשקול בירור גנטי לשלילת מוטציות ב-COL4A1/COL4A2.
- ג. יש סיכוי מוגבר לאפילפסיה ולקויות שפתית וקוגניטיבית.
- ד. ברצף swi יש בדרך כלל תוצרי דם.

27. נערה בת 15 מתייצגת עם רעידות ריתמיות של יד שמאל, שהתפתחו לאחר חצי דקה לפרכוס טוני-קלוני, לראשונה בחייה. בתמונה המוצגת נראה ה- EEG שנעשה לה מספר ימים אחרי הפרכוס:



מה התהליך החשמלי הנוירונלי שגרם להופעת הממצאים הנראים באזורים הטמפורליים הימניים ב- EEG שבתמונה?

- התפרצות (burst) של פוטנציאל פעולה (action potential) ללא שינוי בפוטנציאל הממברנלי של הנוירון.
- התפרצות (burst) של פוטנציאל פעולה (action potential) שגורם להיפרפולריזציה ממושכת של הממברנה הנוירונלית.
- דיפולריזציה ממושכת של הממברנה הנוירונלית (Paroxysmal depolarizing shift).
- סגירה פתאומית של תעלות (non-N-methyl-d-aspartate (NMDA).

28. ילדה בת 8 שנים מתייצגת עם אירועים יומיים של ניתוק, מלווים במצמוצים הנמשכים מספר שניות, בהן אינה מגיבה לגירויים קוליים או טקטליים, אך חוזרת לעצמה מייד כשחולפים.

להלן תמונת EEG בעת אירוע אופייני:



מה המנגנון בו עובדת תרופת הבחירה למצב זה?

- חסימת תעלות סידן מסוג L.
- חסימת תעלות נתרן.
- חסימת תעלות סידן מסוג T.
- חסימת קולטני α -amino-3-hydroxy-5-methyl-4-isoxazolepropionic acid (AMPA).

29. איזה מהתיאורים הבאים מתאים ל-SMA type 3?

- הופעה: גיל 3-15 שנים, הולכים אך עשויים לאבד הליכה בהמשך, הישרדות נורמלית.
- הופעה: לידה -שבועות, אין ישיבה ללא תמיכה, הישרדות חודשים בודדים.
- הופעה: גיל 12-18 חודשים, יושבים אך לא הולכים, הישרדות לרוב <20 שנה.
- הופעה: לאחר גיל 18 שנים, המתייצגת בירידה תפקודית משמעותית בנשימה.

30. מה מהבאים נכון בנוגע לווריאנטים ב-KCNQ2 שהינם Gain-of-Function (GoF)?

- GoF גורם לאפילפסיה ניאונטלית שחולפת מעצמה - Self-limited (familial) neonatal epilepsy (SeLNE).
- GoF יכול להתבטא באנצפלופתיה ניאונטלית חמורה עם היפוטוניה והיפררפלקסיה.
- GoF מגיב היטב לחסמי תעלות נתרן (sodium channel blockers).
- GoF מתאפיין בדרך כלל בפרוסים עמידים בתקופה הנאונטלית.

31. מהו סיבוכ פוטנציאלי אופייני לאחר טיפול ב-Onasemnogene abeparvovec?

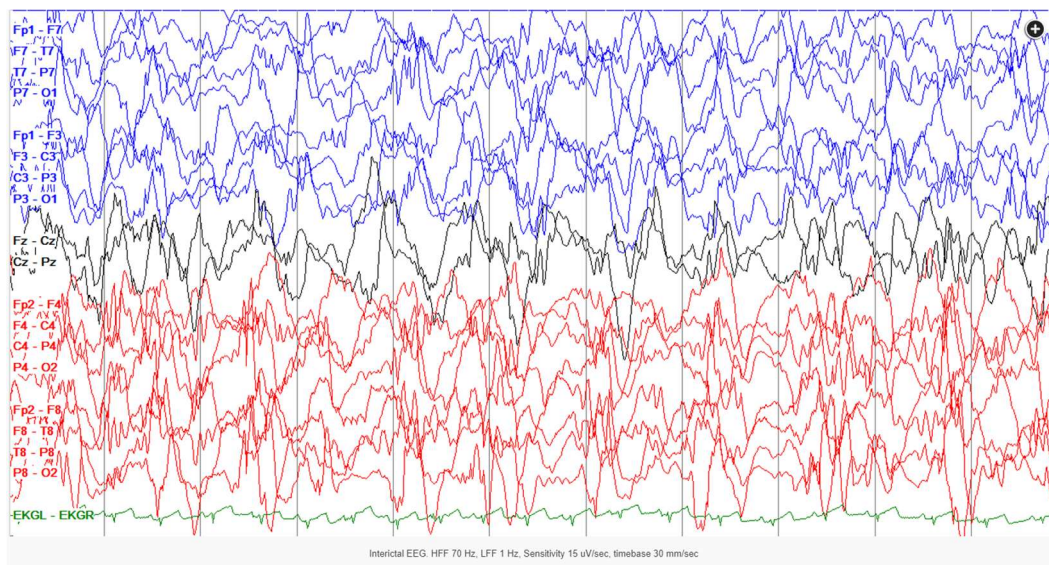
- א. עלייה בתפקודי כבד, צורך בטיפול בסטרואידים.
- ב. היפונתרמיה חמורה.
- ג. אטרופיית עצבים אופטים.
- ד. ירידה בברדיקינין ונטיה לבצקות.

32. מה מאפיין אקולליה מיידית לעומת מושהית (immediate Vs delayed)?

- א. אקולליה מיידית היא תקינה עד גיל שנתיים וחצי - מושהית לא תקינה בשום שלב.
- ב. אקולליה מיידית היא חזרה על המילים האחרונות שאמר הדובר לצורך תקשורת (כמוצא להמשך השיחה) ולכן היא לרוב תקינה.
- ג. אקולליה מושהית היא אקולליה שמופיעה אחרי גיל 3 ולכן היא תמיד פתולוגית.
- ד. אקולליה מושהית היא שימוש בביטויים שנשמרו בזיכרון ממועד מוקדם יותר, כמו ציטוטים מטלוויזיה.

33. בת 6 חודשים התייצגה עם אפיזודות בצברים של 10-20 אירועים של כיפוף דרצדדי של הידיים והרגליים, כל אחד נמשך 1-2 שניות.

מקטע מתרשים ה- EEG בין ההתקפים (אינטר-איקטאלי):



מה הזמן הכי שכיח בו יופיעו ההתקפים?

- א. במהלך פעילות גופנית.
- ב. במעבר שינה-ערות.
- ג. בשינה.
- ד. במהלך הנקה.

34. איזה מ מבחני ההערכה המוטוריים הבאים משמש להערכת חולי דושן?

- א. Vignos, 6 minute walk, hammersmith
- ב. Brook, north star assessment, 6-minute walk
- ג. CHOP INTEND, MFM, 6-minute walk
- ד. RULM, 6 minute walk, north star assessment

35. איזה אחוז מהפרעות הלמידה מיוחס לדיסלקציה?

- א. 20-30%
- ב. 40-50%
- ג. 80-90%
- ד. פחות מ- 10%

36. מהי השכיחות העולמית של ADHD לפי מטא-אנליזה עדכנית?

- א. 1%
- ב. 3%
- ג. 7%
- ד. 15%

37. מהו ערך מספר עותקי SMN2 הנפוץ ביותר בחולי SMA type 1?

- א. 2
- ב. 1
- ג. 3
- ד. $4 <$

38. איזו מהטענות הבאות נכונה לגבי טיפול בסטרואידים ב- DMD?

- א. טיפול מוקדם משמר הליכה וגורם לירידה בשכיחות סקליוזיס.
- ב. דפלזקורט פחות יעיל מפרדניזון ולכן כמעט לא בשימוש.
- ג. מטרת הטיפול היא שיפור ב- CK.
- ד. בשל תופעות הלוואי, טיפול בסטרואידים מומלץ לאחר אובדן הליכה.

39. מה הקשר בין גיל הילד יחסית לחבריו בכיתה והסיכוי שיקבל טיפול תרופתי להפרעת קשב?

- א. בכיתות הנמוכות (א-ב) ילדים מבוגרים יותר מקבלים יותר תרופות ל-ADHD.
- ב. בכיתות הנמוכות (א-ב) ילדים צעירים יותר מקבלים יותר תרופות ל-ADHD.
- ג. אין קשר בין גיל הילד בכיתה לבין הסיכוי לקבל טיפול תרופתי להפרעת קשב.
- ד. בכיתות הגבוהות (תיכון) ילדים צעירים יותר מקבלים יותר תרופות ל-ADHD.

40. מה מהבאים אינו נכון לגבי נוכחות נוגדנים במיאסטניה גרביס בילדים?

- א. נוכחות נוגדנים לאצטיל כולין רצפטור קיימת ב- 70% מהמקרים.
- ב. נוגדנים לאנטי MUSK קיימים ב- 30% מהמקרים.
- ג. נוכחות נוגדנים תהיה שכיחה יותר במקרה של מיאסטניה כללית לעומת עינית.
- ד. תיתכן seroconversion מאוחרת ולכן יש לבדוק נוגדנים לאחר 6 חודשים.

41. איזה כלי הומלץ על ידי ה- AAP להערכה סטנדרטית של ADHD בילדים?

- א. CBCL
- ב. Conners
- ג. Vanderbilt scales
- ד. ASRS

42. תינוקות בת 3 חודשים התייצגה עם פרכוסים המגיבים לטיפול בנוגדי פרכוסים. בבדיקתה, היפוטוניה כללית ולקות ראייה. כחלק מהבירור נשלחו בדיקות גנטיות והיא נמצאה נשאית של וריאנט פתוגני דה-נובו בגן 5 Cyclin-Dependent Kinase Like 5 (CDKL5) שעל כרומוזום ה-X.

בשלב הבא, איזה סוג פרכוסים יהיה אופייני לראות בילדה זו?

- א. פרכוסים המיקלונים ממושכים המושרים ע"י חום.
- ב. פרכוסים מושרים ע"י הבהובי אור.
- ג. פרכוסים מוקדיים וטוניים, המלווים באפניאה ומושרים ע"י חום.
- ד. פרכוסים עוקבים (sequential seizures): היפרמוטורי-טוני-ספאזם.

43. איזה מהבאים נכון לגבי היתרון הפוטנציאלי של RISDIPLAM בהשוואה ל-NUSINERSEN?

- א. מתן פומי יומי, ללא צורך בגישה תוך שדרתית.
- ב. חשיפה סיסטמית.
- ג. ייצור מוגבר יותר של SMN.
- ד. ריסדיפלם הוא טיפול גנטי בעוד NUSINERSEN עובד כ- small molecule.

44. תינוקת בת 16 חודשים מציגה רגרסיה התפתחותית גלובאלית מהירה, פרכוסים וירידה בראייה. בבדיקתה יש מיקרוצפליה קלה וספסטיות. בדיקת קרקעיות עיניים מדגימה חיוורון דיסקה.

מהי האבחנה הסבירה ביותר?

- א. תסמונת רט.
- ב. מחלת טאי-זאקס (Tay-Sachs).
- ג. מחלת CLN1.
- ד. לויקודיסטרופיה מטאכרומטית (MLD).

45. איזו דוגמה אופיינית לדרגת חומרה 2 (דרושה תמיכה מרובה) בקטגוריה של חסרים בתקשורת חברתית באבחנת הפרעת תקשורת ראשונית?

- א. ילד המשתמש במעט מילים מובנות, כמעט שאינו יוזם אינטראקציות, וכשהוא יוזם זה לצורך צרכים מידיים בלבד.
- ב. ילד המדבר במשפטים פשוטים, יוזם אינטראקציות סביב תחומי עניין צרים, והתקשורת הלא מילולית שלו מוזרה.
- ג. ילד שאינו יוזם אינטראקציות, מגיב בעיקר לפניות ישירות מאוד (תגובה מינימלית לפניות).
- ד. ילד המדבר במשפטים מלאים ומשוחח, אך יש קושי בשיחה הדדית וניסיונותיו ליצור חברויות מוזרים.

46. מה מהבאים נכון בנוגע לדיסטוניה מסוג DYT1?

- א. מועברת בתורשה אוטוזומלית רצסיבית עם חדירות מלאה.
- ב. הגן המעורב מקודד לחלבון טורסין-A, חלבון הקשור לחלבוני הלם חום.
- ג. בדיקת MRI מראה בדרך כלל אטרופיה משמעותית של הגרעינים הבזאליים.
- ד. הופעת הסימנים הקליניים מתרחשת בדרך כלל בגיל מבוגר, עם התקדמות מהירה לדיסטוניה כללית.

47. איזה מבין הבאים הוא מסווג נוסף באבחנה של ASD לפי DSM-5?

- א. עם או בלי ירידה בשמיעה.
- ב. עם או בלי פגיעה אינטלקטואלית.
- ג. עם או בלי הפרעה אפילפטית.
- ד. עם או בלי חרדה חברתית.

48. באיזו מהמחלות המטבוליות הבאות אין נירופטיה?

- א. Hurler.
- ב. Abetalipoproteinemia.
- ג. Krabbe.
- ד. Maple syrup urine disease.

49. בהתייחס לאפילפסיה מיוקלונית של גיל הנערות JUVENILE MYOCLONIC EPILEPSY,

איזה מההיגדים הבאים נכון?

- א. גיל ההופעה – בדרך כלל בעשור הראשון לחיים.
- ב. פרכוסים מיוקלוניים מתרחשים בדרך כלל מתוך שינה.
- ג. מרבית המטופלים ימשיכו לסבול מפרכוסים במשך כל חייהם.
- ד. 90% מהמטופלים יחוו GTC במהלך חייהם.

50. מהו המהלך הטבעי של ילדים עם Developmental Language Disorder (DLD) שאובחנו בגיל 4?

- א. ההפרעה בדרך כלל חולפת בשנים הראשונות של בית הספר היסודי.
- ב. ההפרעה בדרך כלל נמשכת גם בגיל ההתבגרות ואף אחריו.
- ג. מרבית הילדים מפתחים הפרעה בתקשורת חברתית SCD.
- ד. ההפרעה חולפת בדרך כלל עם טיפול שפתי.

51. איזה אחוז מהילדים שחוו פרכוס חום ראשון יחוו אירוע שני של פרכוס חום?

- א. 30%
- ב. 10%
- ג. 50%
- ד. 90%

52. נער בן 14 שנה עם אירועים אפיזודיים של drop foot משמאל. אימו אובחנה עם carpal tunnel syndrome.

איזה מההיגדים הבאים אינו נכון בהתייחס לנער זה?

- א. מתן וינקריסטין עלול להחמיר את המצב.
- ב. מדובר ב-CMT דהמיאלנטיבי, במקום שלישי בשכיחותו.
- ג. בדיקה גנטית תראה, קרוב לוודאי, דופליקציה בגן PMP22.
- ד. בהולכות עצביות מהירות – ההולכה, קרוב לוודאי, תהיה $NCV < 38 \text{ m/s}$.

53. איזו מההתנהגויות הבאות מחשידה לליקוי בולט בתקשורת לא מילולית?

- א. ילד בן 18 חודשים שלא מוחא כפיים.
- ב. ילד בן 18 חודשים שעדיין לא מצביע.
- ג. ילד בן 18 חודשים שלא נותן נשיקה באוויר.
- ד. ילד בן 18 חודשים שיש לו פחות מ- 10 מילים.

54. תינוק בן 6 חודשים הניזון מהנקה בלבד מגיע למלר"ד בשל אי שקט, קשיי אכילה, אפוויה וחולשה מתגברת. תזונת אימו מבוססת על אורז בלבד. בבדיקתו היפו-רפלקסיה ללא סימני אי ספיקת לב.

איזה מההיגדים הבאים מסביר את מצבו של התינוק?

- א. דהגנרציה של העמודות האחוריות כתוצאה מחסר ויטמין B12.
- ב. חסר ויטמין E.
- ג. פגיעה בסינטזה של נוירטרנסמיטורים עקב חסר ניאצין.
- ד. פגיעה דהמילנטיבית כתוצאה מחסר תיאמין.

55. מהו מאפיין טיפוסי להתחלת תסמינים ב- DMD?

- א. בדרך כלל התחלה בגיל 2-5 שנים עם הליכה לא יציבה, קושי בריצה ובעלייה במדרגות.
- ב. בדרך כלל התחלה בגיל 8-12 שנים עם כאבי שרירים בלבד.
- ג. הופעה מולדת עם היפרטוניה קשה.
- ד. התייצגות בגיל ההתבגרות עם קרדיומיופתיה מבודדת.

56. מה מהבאים הוא דוגמה לחסר באינטראקציה חברתית ותקשורת חברתית?

- א. לא מגיב לשם בגיל 6 חודשים.
- ב. לא מצביע כדי להראות משהו מעניין (שיתוף בחוויה) בגיל 12 חודשים.
- ג. לא משתתף במשחק דמיוני שבו מעמידים פנים להיות דמות אחרת בגיל 36 חודשים.
- ד. לא מבחין שאחרים נפגעים או נסערים בגיל 30 חודשים.

57. מה מאפיין acute cerebellitis (AC) לעומת Acute Postinfectious Cerebellar Ataxia (APCA)?

- א. acute cerebellitis - מהלך מונופאזי ללא סיבוכים.
- ב. acute cerebellitis - בדיקת MRI תקינה ברוב המקרים.
- ג. acute cerebellitis - נוכחות בצקת מוחון והפרעות הכרה.
- ד. Acute Postinfectious Cerebellar Ataxia - חלק משמעותי מהחולים יישארו עם נזק נוירולוגי ארוך טווח.

58. איזה מההיגדים הבאים על אפילפסיה של האונה הטמפולרית המזיאלית MESIAL TEMPORAL LOBE EPILEPSY אינו נכון?

- א. האאורה הנפוצה ביותר היא תופעות רגשיות כדון פחד או דוֹ'ה-וו (déjà vu).
- ב. הפרכוס האופייני נמשך 30-60 שניות.
- ג. שינויים בתבנית הנשימה והדופק במהלך פרכוסים נקשרו לתופעת מוות פתאומי בחולי אפילפסיה - SUDEP.
- ד. תנועות אוטומטיות של הפה או הגפיים הן תופעה נדירה.

59. מה מהבאים לא נכון לגבי ההבדלים בין מחלת MOGAD מוג לבין AQP4-IgG seropositive NMOSD?

- א. מחלת מוג יותר נפוצה בילדים מאשר מחלת AQP4-NMOSD.
- ב. בשתי המחלות בניקור מותני OCB יהיו חיוביים סביב 10% ממקרים.
- ג. מחלת AQP4-NMOSD יותר נפוצה בבנות מאשר MOG.
- ד. בשתי המחלות עשויה להיות מעורבות חוט ארוכה Longitudinally extensive myelitis של יותר מ- 3 סגמנטים ובדרך כלל בשתייהן מעורבות הקונוס.

60. מה מהבאים נכון בנוגע לתרופה RISDIPLAM?

- א. Small molecule בעלת פיזור סיסטמי המשפיעה על splicing וגורמת להכללת exon 7 ב-SMN2.
- ב. ASO הדורשת הזרקה תכופה לנוזל השדרה.
- ג. חיסון המעורר יצירת SMN אנדוגני בתיווך מערכת החיסון.
- ד. וקטור נגיפי המוחדר לגוף ובתוכו מטען גנטי של SMN 1 אשר עובר אינקורפציה לתוך גרעין התא המוטורי.

61. נערה בת 16 אובחנה עם טרשת נפוצה.

מה מהבאים לא נכון לגבי טיפול אימונו מודולטורי לנערה?

- א. פינגולימוד (גילניה) היא התרופה היחידה שאושרה באופן רשמי לילדים (גילניה).
- ב. בעשור האחרון הנטייה היא להתחיל בטיפולים עם פוטנטיות גבוהה.
- ג. מתן טקפידרה (דימטיל פומרט) עשוי לגרום לבצקת מקולרית ולכן יש צורך בבדיקת עיניים תכופה.
- ד. במתן פינגולימדיד (גילניה) יש לנטר במנה ראשונה קצב לב בשל חשש לברדיקרדיה כתופעת לוואי.

62. איזה מההיגדים הבאים, לגבי תופעות לוואי של טיפולים תרופתיים בקרב ילדים עם אפילפסיה, לא נכון?

- א. טופירמאט TOPIRAMATE עלולה להשפיע על תפקוד קוגניטיבי בילדים.
- ב. לוטירצטם LEVETIRACETAM עלולה לגרום לתופעות לוואי התנהגותיות.
- ג. חומצה וולפרואית VALPROATE גורמת לפגיעה משמעותית יותר בזיכרון, בהשוואה לאתוסוקסימיד ETHOSUXIMIDE.
- ד. בקרב ילדים עם אפילפסיה קיים סיכון ממשי של החמרה בפרכוסים בעקבות טיפול בסטימולנטים ל- ADHD

63. בן 13 שנים החל לסבול מפרכוסים ליליים מרובים לפני כשנה. בדיקת EEG הדגימה זיזים פרונטליים מעטים בשינה. למרות מספר ניסיונות תרופתיים, הוא לא מאוזן וממשיך לסבול מפרכוסים. עבר בירור גנטי ונמצא שהוא נושא מוטציה דה-נובו ב- KCNT1. איזה מהטיפולים הבאים הכי מתאים עבורו?

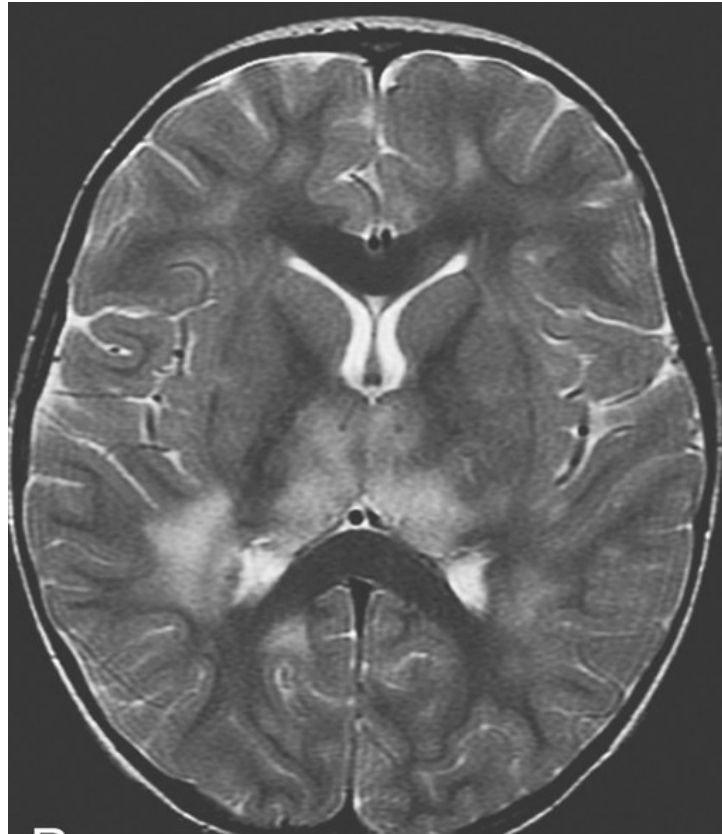
- א. קינדין.
- ב. פירידוקסין.
- ג. גנקסולון.
- ד. פנפלורמין.

64. איזה מהתכונות הבאות מאפיינת בצורה הקלאסית את מחלת SMARD1?

- א. כשל נשימתי מוקדם עקב פגיעה בסרעפת עם חולשה דיסטלית של הגפיים.
- ב. חולשת שרירים שמתחילה בגפיים העליונות בלבד ללא מעורבות נשימתית.
- ג. חולשה פרוקסימלית בלבד עם כשל נשימתי מוקדם.
- ד. ספסטיות ועלייה ברפלקסים בגפיים העליונות, ללא פגיעה שרירית.

65. ילד בן 3 שנים התייצג עם שינוי במצב הכרה ופרכוסים.

בהדמיה מוחית:



בבדיקות דם: נוגדנים MOG חיוביים.

מה מהבאים נכון לגבי ילד זה?

- א. מעורבות עינית במקרים כאלה צפויה להיות קדמית, ארוכה ודו"צ.
- ב. הסיכון לפתח פרקוסים שיימשכו לאחר המחלה גבוה.
- ג. סיכויי חזרת המחלה גבוהים ולכן יש להתחיל טיפול מונע.
- ד. OCB חיוביים אינטרא טקלית ביותר מ- 50 אחוז מהמקרים.

66. מה מהבאים לא נכון לגבי אבחנה של DCD developmental coordination disorder?

- א. יכול לבוא לידי ביטוי בכתיבה איטית.
- ב. יכול לבוא לידי ביטוי בקושי בהרכבת פאזלים או בניית מודלים.
- ג. בד"כ מאובחן לפני גיל 5.
- ד. ברוב הילדים הקשיים המוטוריים ממשיכים עד גיל ההתבגרות.

67. איזו מהטענות הבאות נכונה לגבי טיפול מבוסס Exon skipping ב-DMD?

- א. קישור לאקסון, דילוג על אזור המוטציה ועל ידי כך שיחזור מסגרת הקריאה וייצור דיסטרופין חלקי.
- ב. המטרה היא לחתוך אזורים פגומים ב-DNA ועל ידי כך להפסיק את יצירת הדיסטרופין.
- ג. הטיפול מתאים בעיקר למוטציות nonsense ומאפשר יצירת דיסטרופין תקין.
- ד. הטיפול ניתן רק לאחר אובדן הליכה, כי פחות יעיל בשלב המוקדם של המחלה.

68. איזה מבין הבאים אינו אחד התסמינים העיקריים של Hereditary Spastic Paraplegias – HSPs?

- א. ספסטיות בגפיים התחתונות.
- ב. חולשת רגליים.
- ג. עצירות.
- ד. תחושות נימול או עקצוץ ברגליים (פארסטיות).

69. תלמיד תיכון מדווח על שיפור ברור בציונים לאחר נטילת סטימולנטים של חבר.

מה המסקנה הנכונה?

- א. אם הטיפול עוזר, האבחנה המדויקת פחות חשובה ומומלץ שימשיך בטיפול.
- ב. סבירות גבוהה ל-ADHD.
- ג. אין משמעות אבחנתית לתגובה לממריצים.
- ד. אם גם המורה שותף לדיעה שהטיפול עוזר – מומלץ להמשיך בטיפול.

70. מבין התסמונות הבאות, איזו אינה קשורה ספציפית להפרעות שינה?

- א. אנגלמן.
- ב. סמית מגניס.
- ג. SHANK2.
- ד. X שביר.

71. איזה מהמשפטים הבאים נכון בנוגע להפרעות תנועה?

- א. רעד תמיד קשור לפגיעה בצרבלום.
- ב. רעד מאופיין במהירות סימטרית בשני הכיוונים ובנקודת אמצע בתנועה.
- ג. מיוקלונוס הוא ריתמי ורעד הוא אוסצילטורי.
- ד. רעד אינו יכול להופיע ביחד עם דיסטוניה.

72. איזו דוגמה אופיינית לדרגת חומרה 2 (דרושה תמיכה מרובה) בקטגוריה של התנהגות חזרתית ומצומצמת?

- א. ילד עם קושי בולט להתמודד עם שינויים. שינויים גורמים לו מצוקה רבה והפגיעה היא בכל תחומי החיים.
- ב. ילד עם קושי בהתמודדות עם שינויים בתדירות ובבולטות שמורגשות גם לצופה מזדמן ופוגעות בתפקודו במספר תחומים.
- ג. ילד עם נוקשות התנהגותית הגורמת לפגיעה משמעותית בתפקוד בתחום אחד או יותר.
- ד. ילד עם קושי ניכר לעבור מפעולה לפעולה ונסיונות לשנות מיקוד גורמים לו למצוקה רבה.

73. איזה מההיגדים הבאים נכון בהתייחס לדיסטוניה מסוג DYT5 (dopa responsive dystonia)?

- א. ברוב המקרים קשורה למוטציות אוטוזומליות בי-אלליות (רצסיביות) בגן GCH1.
- ב. הביטוי הקליני במבוגרים לעיתים מדמה מחלת פרקינסון אידיופטית.
- ג. גיל ההתחלה הממוצע הוא בגיל ההתבגרות, בדרך כלל לאחר גיל 15.
- ד. מוטציות בגנים GCH1, TH או SPR מובילות לעלייה בסינתזת דופמין.

74. איזה מהבאים אופייני במיוחד לנגע בהמיספרות של הצרבלום?

- א. טרונקל אטקסיה וטיטובציה.
- ב. limb אטקסיה.
- ג. עיכוב בבדיקת Check response.
- ד. ניסטגמוס.

75. מה מהבאים נכון לגבי מחלת KRABBE?

- א. הביטוי הקליני הנפוץ הינו של late onset form שמתבטא בגיל הנעורים.
- ב. חלבון בנוזל שדרה הינו מוגבר במחלה זו.
- ג. התמונה ההדמייתית השכיחה במחלה היא אטרופיה של הצרבלום.
- ד. טיפול בהשתלת מח עצם נוסה בחולים ונמצא שאינו יעיל בצורות המאוחרות של המחלה.

76. תינוק נולד במועד בלידת ואקום ממושכת עם קשיי חילוץ, מאובחן עם ERBS PALSY, טופל בפיזיותרפיה לאחר שחרורו הביתה, אך עדיין מציג בבדיקתו שיתוק ביספס מלא מימין.

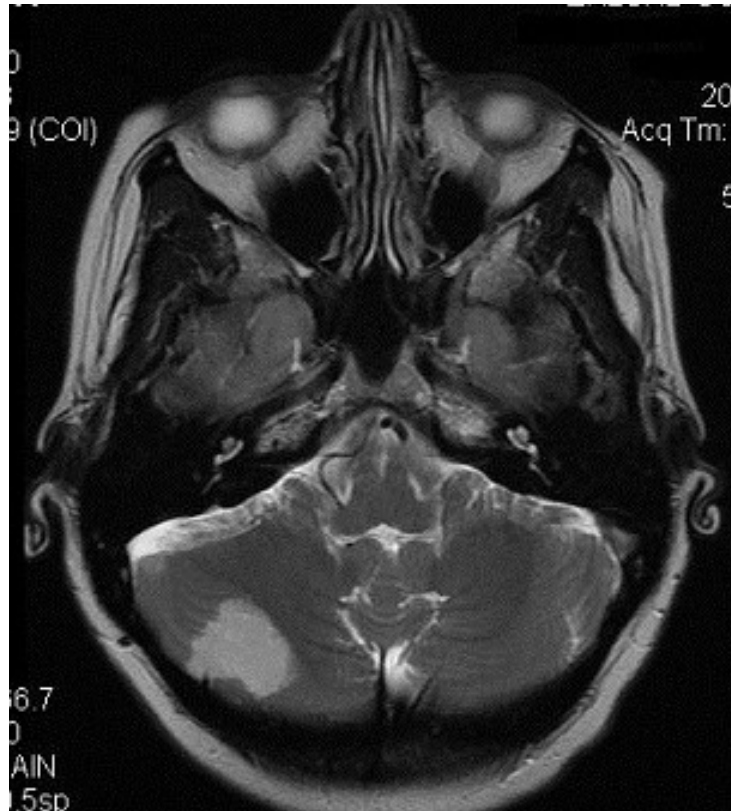
באיזה גיל יש לשקול טיפול ניתוחי נוירוכירורגי בתינוק זה?

- א. בימי החיים הראשונים.
- ב. בגיל 3 חודשים.
- ג. בגיל 6 חודשים.
- ד. אחרי גיל שנה.

77. איזה מההיגדים הבאים נכון לגבי האתיולוגיה של תסמונת Paroxysmal Tonic Upgaze (PTU) בתינוקות?

- א. ב- 50% מהחולים תימצא הפרעה מבנית ב-MRI.
 - ב. בחלק מהחולים קיימות מוטציות בגן CACNA או אנומליות מבניות.
 - ג. הפרעה בתאי פורקינייה של הורמיס בצרבלום.
 - ד. פעילות יתר של גרעיני שיווי המשקל (vestibular nuclei).
-

78. נער בן 13 מופנה להערכה נוירולוגית דחופה בשל הופעה חריפה של אטקסיה, סחרחורת וכאב עורפי (Occipital pain) לאחר אימון ג'ודו. בבדיקת MRI התמונה הבאה:



בדיקת MRA של עורקי הצוואר והמוח הוגדרה כתקינה.

איזה מההיגדים הבאים נכון ביחס לנער זה?

- מאחר שבדיקת ה-MRA-תקינה, האבחנה הסבירה ביותר היא sinus vein thrombosis ויש להשלים בדיקת MRV.
- MRA תקין שולל דיסקציה.
- המיקום השכיח ביותר לדיסקציה ורטברלית בילדים הוא הסגמנט הדיסטלי התוך-גולגולתי (V4).
- יש לשלול אנומליות גרמיות של ה-Odontoid process או חוליה C1.

79. ילד בן 12 עם הפרעה בספקטרום האוטיסטי החל לאחרונה טיפול בריספרידון עקב קשיים התנהגותיים. שבועיים לאחר מכן, הוא מתייצג עם חום גבוה, נוקשות שרירים, טכיקרדיה ובלבול. בדיקות מעבדה מראות רמות גבוהות של קריאטין קינאז.

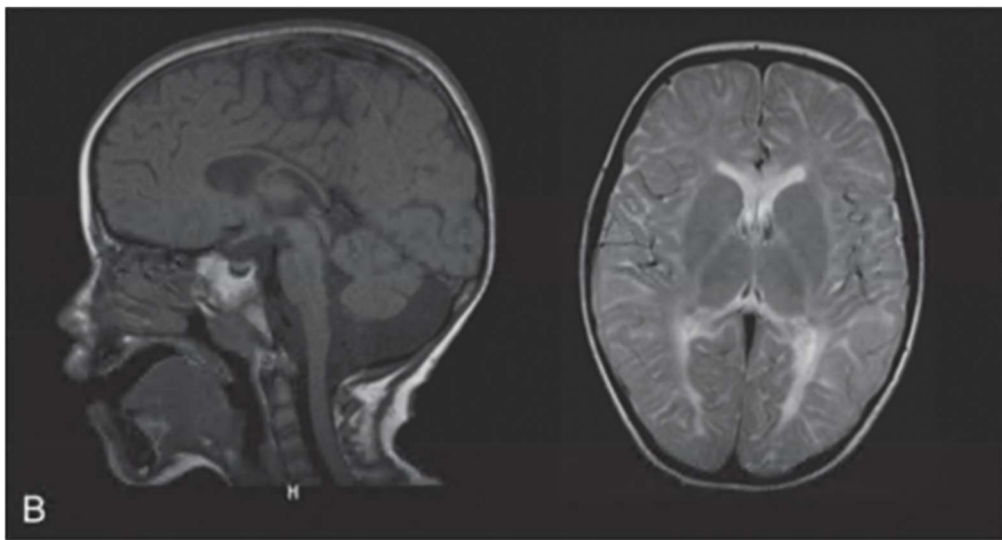
מהי הפעולה המתאימה ביותר בשלב זה?

- מתן לוראזפם תוך-ורידי והשגחה.
- העלאת מינון הריספרידון לשליטה על האגיטציה.
- הפסקת ריספרידון וטיפול תומך.
- התחלת טיפול במעכבי ספיגה חוזרת של סרוטונין כדי להפחית נוקשות.

80. מה מהבאים הכי מאפיין דיסקינזיה פרוקסימלית משפחתית לא קינזיגנית (PNKD) כתוצאה ממוטציה בגן PNKD?

- א. התקפים שמופעלים על ידי תנועה רצונית פתאומית ונמשכים שניות.
- ב. אפיזודות שנמשכות בין 10 דקות ל- 4 שעות, יכולות להיות מושרות על ידי קפה, אלכוהול או סטרס.
- ג. קומורבידיות עם אפילפסיה.
- ד. התחלה בגיל ההתבגרות עם הידרדרות נוירולוגית עם הגיל.

81. לפניכם תמונות MRI של ילדה בת 5 שנים עם ניסטגמוס, עיכוב התפתחותי יותר מוטורי, והפרעת תנועה ספסטית דיסטונית:



מה נכון לגבי האבחנה של ילדה זו?

- א. התמונה ההדמיתית טיפוסית ל- metachromatic leukodystrophy.
- ב. סביר שתתגלה מוטציה בגן PLP1.
- ג. בדיקה של חומצות שומן ארוכת שרשרת תוכל לאשש את האבחנה.
- ד. יכול להיות מתאים למחלת PMLD- Pelizaeus-Merzbacher-like disease.

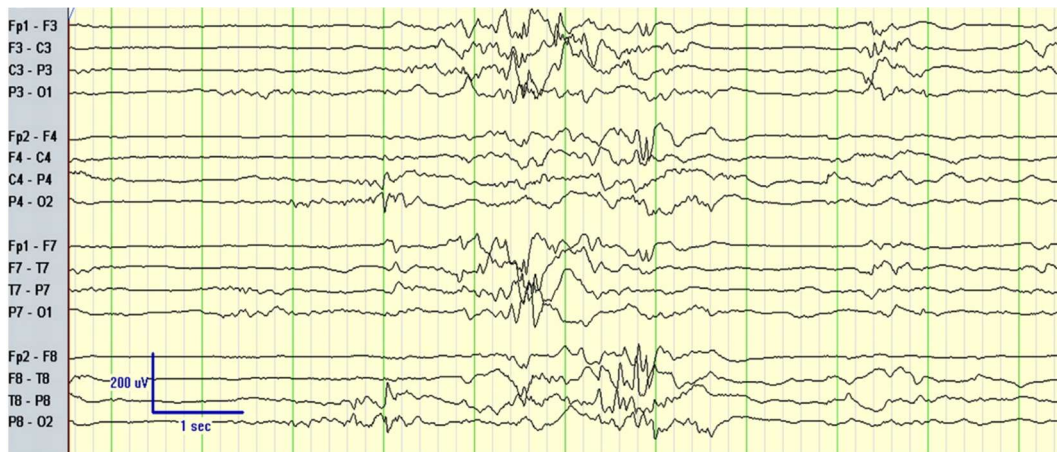
82. איזה מהילדים הבאים, עם אפילפסיה עמידה לטיפול תרופתי, צפוי להגיב בצורה טובה לדיאטה קטוגנית?

- א. mitochondrial complex I deficiency.
- ב. Carnitine translocase deficiency.
- ג. Pyruvate carboxylase deficiency.
- ד. Medium-chain acyl dehydrogenase deficiency.

83. מהו המנגנון המשוער לפעילותן של תרופות ל-ADHD?

- א. העלאת סרוטונין באונות הטמפורליות.
- ב. העלאת נוראפינפרין בגרעיני הבסיס.
- ג. העלאת קטכולאמינים במסלולים פרונטו סטריאטיים (frontostriatal).
- ד. הורדת GABA במסלולים פרהפרונטליים.

84. תינוק בן יום מתייצג עם לתרגיה, היפוטוניה אקסיאלית ואירועי מיוקלנוס. בירור מטאבולי ראשוני מדגים לקטט תקין, פירוט נמוך ואמוניה מעט גבוהה. בדיקת MRI מוח מדגימה אגנזיס של קורפוס קלוזום ובדיקת EEG מדגימה את התמונה הבאה:



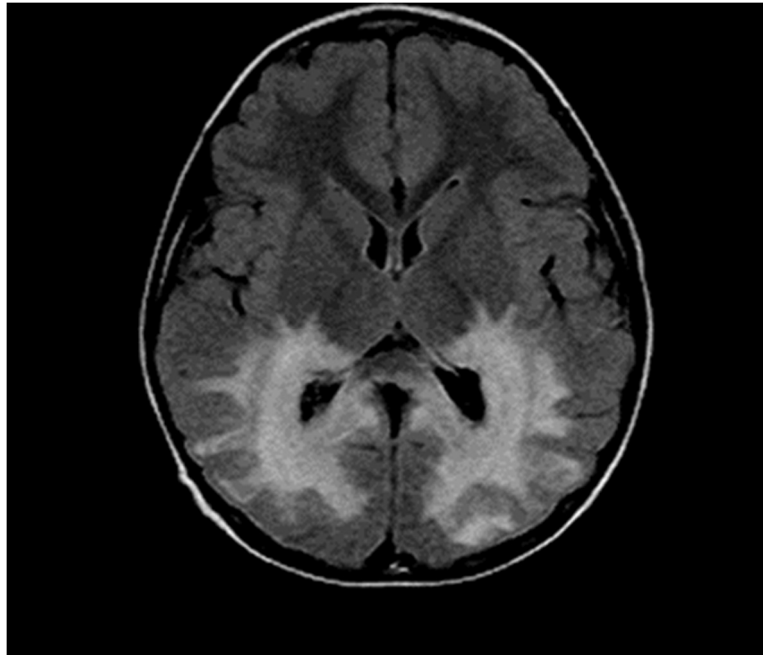
איזו מהתוצאות הבאות בהמשך הבירור הכי מתאימה לתמונה הקלינית?

- א. מוטציה פתוגנית המיזוגוטית בגן PDHA1.
- ב. יחס גליצין בין CSF לדם נמוך מ-0.08.
- ג. מוטציה פתוגנית הומוזיגוטית בגן GLDC.
- ד. יחס גלוקוז בין CSF לדם נמוך מ-0.4.

85. איזה מההיגדים הבאים על כוריהא של סידנהאם הוא המדויק ביותר?

- א. טיטר אנטיסטרפטולוזין (ASO) הוא ספציפי לאבחון כוריהא של סידנהאם.
- ב. כוריהא של סידנהאם חולפת בדרך כלל באופן ספונטני בתוך 6 חודשים, אך יכולה להתרחש הישנות המחלה.
- ג. נזירולפטיקה היא טיפול הבחירה.
- ד. קורטיקוסטרואידים נחשבים לטיפול קו ראשון לשליטה בתסמינים.

86. בן 7 שנים, מגיע למרפאה בשאלה של הפרעת קשב וריכוז לאור קשיים לימודיים חדשים והפרעות התנהגות. באנמנזה אין מקרים נוספים של הפרעת קשב וריכוז במשפחה. בבדיקה הנורולוגית יש קשיים גרפומוטוריים וטונוס מעט מוגבר ברגליים. הוא מופנה ל- MRI אשר מדגים את התמונה הבאה:



איזה מההיגדים הבאים לגבי האבחנה והטיפול במחלתו המשוערת, לא נכון?

- א. שינויים ב- MRI מופיעים בדרך כלל לפני התסמינים הקליניים.
- ב. השתלת מח עצם בשלבים מתקדמים של המחלה יכולה לגרום להחמרה בתסמינים הנורולוגיים.
- ג. בדיקות דם אנדוקריניות דרושות כחלק מהמעקב והטיפול.
- ד. לאחרונה אושר טיפול גנטי הניתן על ידי הזרקה תוך חדרית של (adeno-associated virus (AAV המכיל את הגן החסר.

87. ילד בן 5 שנים עם שיתוק מוחין, אשר מתנייד למרחקים קצרים בעזרת הליכון, כותב באטיות אך לעיתים נמנע משימוש בכלי כתיבה עקב אחיזה לא יעילה, מבין היטב את רוב מה שאומרים לו, יוזם קשר עין, מחייך, מצביע, ולעיתים מנסה להוציא צלילים, אך הדיבור לא ברור, אפילו לבני משפחתו, והוא נעזר בלוח תקשורת עם סמלים פשוטים כדי להביע צרכים ורצונות. כיצד נכון לדרג ילד זה?

- א. דרגת GMFCS III ודרגה CFCS III, MACS I.
- ב. דרגת GMFCS IV ודרגה CFCS II, MACS II.
- ג. דרגת GMFCS III, דרגה CFCS III, MACS II.
- ד. דרגת GMFCS II ודרגה CFCS II, MACS I.

88. ילד עם אירועים חוזרים של שבץ איסכמי מגיל צעיר. בבירור נמצא חוס livedo, reticularis וחשד לוסקוליטיס דמוי PAN.

מהו הטיפול המונע אירועי שבץ במצב זה?

- א. נוגדי TNF.
- ב. ציקלופוספמיד.
- ג. מתוטרקסאט.
- ד. סטרואידים בלבד.

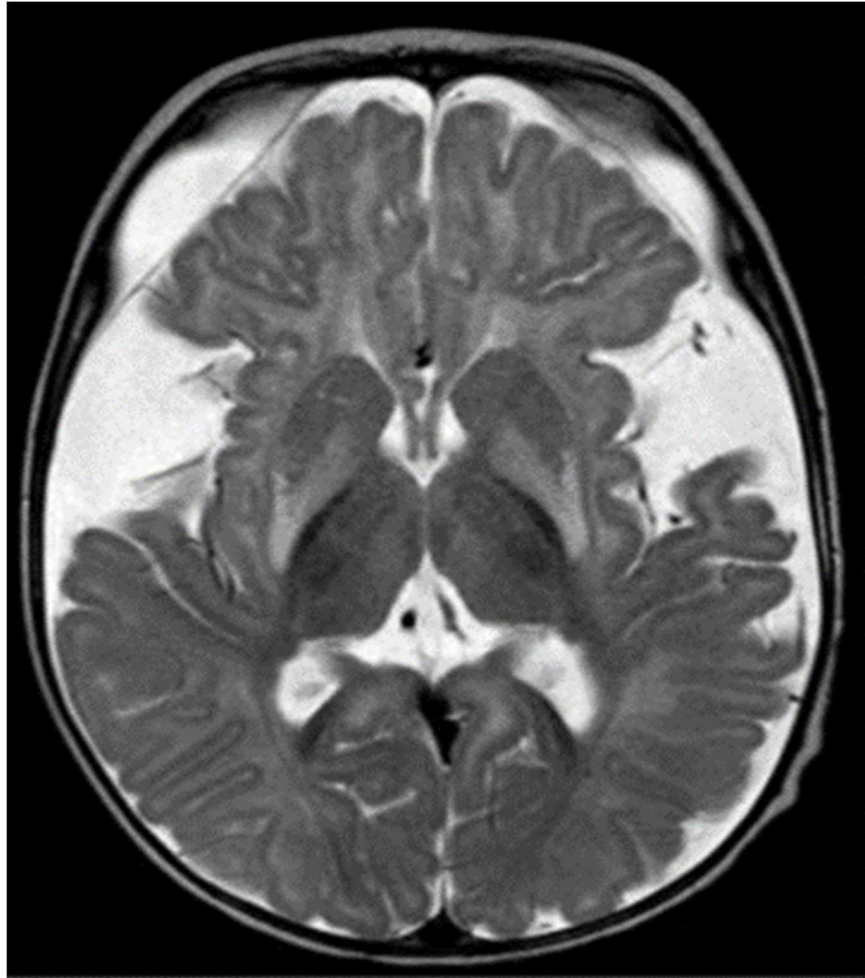
89. על פי נורמות ההתפתחות שנמדדו בסולם ההתפתחותי הישראלי המוצג במאמר: Standardization of a Developmental Milestone Scale Using Data From Children in Israel – מה מהבאים נכון?

- א. עד סוף החודש הראשון לחיים יותר מ- 95% מהילדים מסוגלים לעקוב אחר חפץ הנע הוריזונטלית.
- ב. רק החל מהחודש השני לחיים יותר מ- 95% מהילדים מסוגלים לעקוב אחר חפץ הנע הוריזונטלית.
- ג. רק החל מהחודש השלישי לחיים יותר מ- 95% מהילדים מסוגלים לעקוב אחר חפץ הנע הוריזונטלית.
- ד. רק החל מהחודש הרביעי לחיים יותר מ- 95% מהילדים מסוגלים לעקוב אחר חפץ הנע הוריזונטלית.

90. מה מהבאים נכון לגבי האפידמיולוגיה והמהלך הקליני של פרכוסים בתקופה הנאוונטלית?

- א. Acute provoked seizures נוטים בדרך כלל לחלוף בתוך 72-96 שעות.
- ב. ביילודים עם אנצפלופתיה היפוקסית-איסכמית (HIE) המטופלים בהיפותרמיה, שיא הופעת הפרכוסים הוא בשלב החימום מחדש (Rewarming).
- ג. דימום תוך-חדרי (IVH) הוא האטיולוגיה השכיחה ביותר לפרכוסים ביילודים שנולדו במועד.
- ד. הפרעות מטבוליות חולפות (כגון היפוגליקמיה) הן הגורם השכיח ביותר לפרכוסים ביילוד.

91. תינוק בן שנה מופנה למרפאה לבירור לאור מקרוצפליה. התפתחותו והבדיקה הנוירולוגית תקינות. בירור מטאבולי הכולל חומצות אמינו, חומצות שומן ארוכות שרשרת בדם וכן חומצות אורגניות בשתן, חזר תקין. מומלץ המשך מעקב בעוד 6 חודשים. כעבור 3 חודשים הוא מגיע למיון עם ישנוניות ודיסטוניה חריפה לאחר מחלת חום. בדיקת MRI מוח מראה את התמונה הבאה:



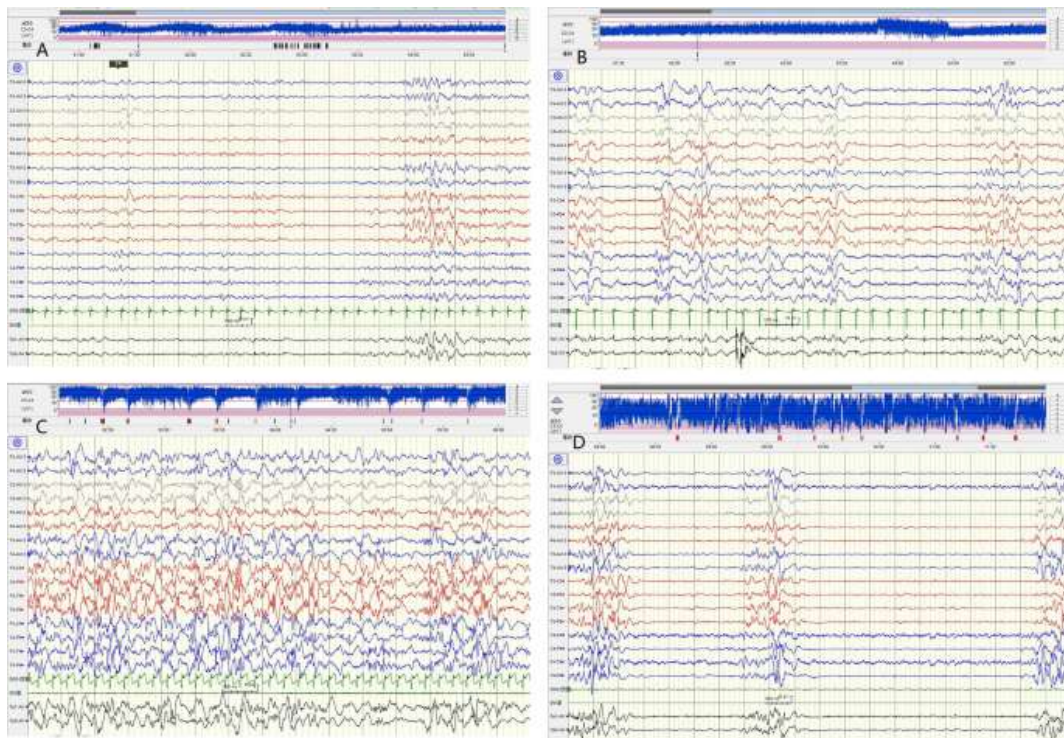
איזה מהמשפטים הבאים נכון בהתייחס לאבחנה ולטיפול במחלתו המשווערת?

- א. קרוב לוודאי שהייתה טעות במעבדה, כי רמה תקינה של חומצה גלוטארית בשתן שוללת את האבחנה.
- ב. המחלה עוברת בהורשה אוטוזומלית דומיננטית.
- ג. בדיקת דם תראה חמצת לקטית בסבירות גבוהה.
- ד. הטיפול הכרוני במחלה כולל קרניטין ודיאטה דלת ליזין ועתירת ארגינין.

92. מה מהבאים נכון בהתייחס ל RNS (Responsive neurostimulator) מ-DBS (deep brain stimulator)?

- הוא מיועד בעיקר למטופלים עם אפילפסיה כללית או רב מוקדית.
- האלקטרודות שלו לא מתאימות להשתלה בגרעיני התלמוס.
- הוא מאושר לשימוש שגרתי גם מתחת לגיל 18 שנים.
- הוא מייצר זרם חשמלי בתגובה לרישום אלקטרוגרפי של פרכוס.

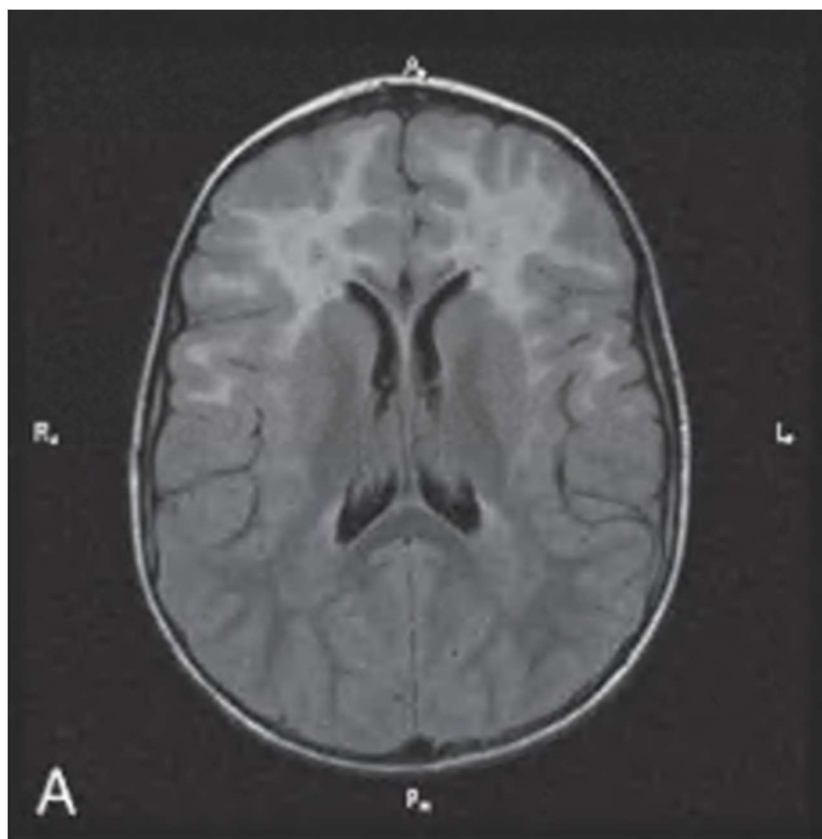
93. בת שבוע אושפזה עקב הופעה של פרכוסים טוניים שהחלו ביממה הקודמת לאשפוז. הריון ולידה תקינים. בת ראשונה להורים לא קרובי משפחה בריאים. בדיקה פיסיקלית תקינה. בבדיקה ניירולוגית בין הפרוסים, מעט היפוטוניות ופרט לכך ללא ממצא חריג. בדיקות דם, שתן ונוזל שדרה תקינות. טופלה בהעמסת פנוברביטל ובהמשך גם לבתריאצטם, ללא שליטה בפרכוסים, למרות מינונים גבוהים ורמה גבוהה בדם. במהלך אושפוז נצפו פרכוסים מסוגים שונים, כולל טוניים, קלוניים פוקליים, וספאזם. בדיקת MRI מוח תקינה. מצורפים מספר עמודים מתוך בדיקת ה-EEG. הזרקת פירידוקסין תחת ה-EEG לא שינתה את הרישום. נשלחה בדיקת פאנל אפילפסיה.



איזו מהתרופות הבאות הכי מתאימה להיות הקו הטיפולי הבא?

- הוספת חוסמי תעלות נתרן, כגון קרבמזפין.
- הוספת חוסמי רצפטור AMPA, כגון פרמפנל.
- הוספת מפעילי רצפטור GABA, כגון פריזיום.
- הוספת חוסמי רצפטור NMDA, כגון פלבמט.

94. בן 7 שנים עם מחלה נוירולוגית פרוגרסיבית.
תמונה מהדמיה מוחית שבוצעה לאחרונה:



מה האבחנה הסבירה ביותר?

- א. פליזאאוס מרצבכר PMD .
- ב. מחלת טאי זקס.
- ג. מחלת אלכסנדר.
- ד. NCL - neuronal ceroid lipofuscinosis .

95. מה מהבאים נכון לגבי הפרוגנוזה של ילד עם שיתוק מוחין?

- א. לרוב הילדים תהיה בעיה בהבעת השפה בגיל המבוגר.
- ב. ילד שיושב לבד בגיל שנתיים, יש סיכוי טוב שעד גיל 6 יילך ללא עזרה.
- ג. רוב הילדים יסבלו מאפילפסיה.
- ד. לממצאים ב-MRI אין משמעות לגבי הפרוגנוזה.

96. תינוק בן יומיים מתייצג עם ירידה באכילה, הקאות ושקיעה במצב הכרה. US מוח מראה חשד לבצקת מוחית. בירור מטאבולי ראשוני מדגים גזים תקינים, לקטט תקין, גלוקוז 90 ואמוניה גבוהה. בבדיקת חומצות אמינו בדם יש ציטרולין 0.

איזו מבין המחלות הבאות הכי מתאימה לאור נתונים אלו?

- א. ASS1 deficiency (citrullinemia type 1)
- ב. ASL deficiency (argininosuccinic aciduria)
- ג. Carbamoyl-Phosphate Synthetase 1 (CPS1) deficiency
- ד. propionic acidemia

97. איזה מההיגדים הבאים אינו נכון בהתייחס לזמן התחלת טיפול בפרקוס אפילפטי ממושך (T1)?

- א. הסיכוי נמוך להפסקה ספונטנית של הפרקוסים לאחר 5 דקות.
- ב. אחרי 5 דקות הסיכון לנזק מוחי גבוה באופן משמעותי.
- ג. נקודת הזמן המחייבת טיפול רפואי דחוף תלויה בסוג הפרקוס.
- ד. הסיכוי של הפרקוס להגיב לטיפול התרופתי יורד כשהפרקוס נמשך יותר מ- 5 דקות.

98. איזו גישה הוצעה להפחתת אבחון יתר, לפני קביעה סופית של אבחנת ADHD?

- א. מתן אבחנה רק לאחר מבחן ממוחשב תומך.
- ב. מתן אבחנה רק במקרים של תועלת ברורה בעקבות טיפול בסטימולנטים.
- ג. אבחון מדורג הכולל תקופת ניטור ללא טיפול, ואם הקשיים ממשיכים - ניסיון טיפול לא תרופתי.
- ד. עלייה במספר הקריטריונים החיוביים בשאלון ה- DSM מ- 6 ל- 7 (לפני גיל 17).

99. תינוק בן חודשיים מופנה להערכה נויורולוגית לאחר שבסריקת מערכות מאוחרת ובהמשך באקו-לב לאחר הלידה זהו שלושה גידולים מסוג Cardiac rhabdomyoma. בבדיקת MRI מוח שבוצעה כעת נצפתה Single radial (migration line) באונה הפרונטלית הימנית, ללא עדות לטוברים קורטיקליים או לנגעים סב-אפנדימליים (SEN). בבדיקת עור קפדנית לא נמצאו כתמים היפומלנוטיים.

על פי הקריטריונים של ה- International TSC Consensus Group, איזה מההיגדים הבאים נכון?

- א. לא ניתן לקבוע אבחנה ודאית (Definite diagnosis) של TSC במקרה זה, שכן התינוק מציג רק קריטריון מזירי אחד (Rhabdomyoma) בעוד שפס הגירה רדיאלי יחיד נחשב לקריטריון מינורי בלבד.
- ב. במידה שתבוצע בדיקה גנטית ויזוהה וריאנט פתוגני בגן TSC/TSC21, האבחנה תהפוך לוודאית (Definite).
- ג. השילוב של ריבוי גידולי Rhabdomyoma בלב ביחד עם פס הגירה רדיאלי (Radial migration line) מהווה "קריטריון על" גנטי (Genetic Super Criterion) המאפשר אבחנה ודאית עוד לפני ביצוע בדיקה מולקולרית.
- ד. נוכחות של נגעים ריאתיים מסוג (Lymphangiomyomatosis) ביחד עם הגידולים בלב במקרה זה, תספיק כדי לקבוע אבחנה ודאית (Definite) של TSC על פי הקריטריונים המעודכנים.

100. בת 4 שנים התייצגה עם אירועים חוזרים ליליים של הקאה וסטיית מבט.

מה מהבאים לא נכון לגבי ילדה זו?

- א. ברוב המקרים אירועים אלו יתפתחו לאובדן הכרה ופרקוס טוני קלוני כללי (בילטרלי).
- ב. התפרצויות אפילפטיות אחוריות ייראו ב-EEG במרבית החולים.
- ג. סינקופה הוא אחד המופעים של תסמונת אפילפטית זו.
- ד. הסימולוגיה של הפרקוסים יכולה להשתנות באותו חולה.