



בית החולים האוניברסיטאי הדסה עין כרם

# מעור הלב

ד"ר דנה צפת

עבור  
הרופאה/ה מטפלת,

## הנדון: אמהות נשאיות למחלת ניוון שרירים ע"ש דושן ובקר

למטופלת שלך בן הסובל מתסמונת ע"ש דושן או בקר. תסמונות אלו מורשות בתאחיזה לכרומוזום X כך שבמקרים רבים האם היא נשאית של השינוי הגנטי הגורם לתסמונת.

מחקרים חדשים מראים כי אמהות נשאיות לדושן/בקר עלולות לפתח קרדיומיופתיה והפרעות בתפקוד השריר לאורך החיים. מעקב וגילוי מוקדם של מצבים אלו משמעותי עבור היכולת לטפל.

לאור זאת המרכז למחלות לב תורשתיות בשיתוף עמותת "צעדים קטנים" מזמין את האמהות הנשאיות או שסטטוס הנשאות שלהן אינו ידוע לאיבחון ובירור במסגרת מרפאה ייעודית.

במהלך הביקור יעברו הנשים בדיקות אק"ג, אקו לב, בדיקות תפקוד שריר, הערכה ע"י קרדיולוג, וכן ע"י נירולוג במידת הצורך. מומלץ כי בדיקת האקו תבוצע בהדסה כדי לאפשר הערכת סטריין לונגיטודינלי גלובלי לאיבחון מוקדם של ירידה בתפקוד לבבי.

במידה ולא בוצע בירור גנטי או שעבר פרק זמן משמעותי מאז הבירור, מומלץ לעבור ייעוץ גנטי במסגרת בירור המרפאה. נזכיר את חשיבות הייעוץ גם עבור בנות נוספות במשפחה אשר עלולות להיות נשאיות וניתן לסייע להם לקראת הריונות עתידיים באמצעות טכנולוגיות של אבחון טרום השרשה או אבחון טרום לידתי.

הבירורים והייעוץ יבוצעו במהלך ביקור בודד בהדסה ע"כ.

יש לצייד את המטופלת עם הפנייה והתחייבות עבור:

1. בדיקת אק"ג (קוד הדסה 293.001); את זה ניתן לעשות בקופת חולים
2. בדיקת אקו לב (קוד 93307); בהדסה כדי לאפשר בדיקת סטריין
3. בדיקת רופא (קוד L9261)
4. ייעוץ גנטי (קוד L9243) במקרה הצורך

תודה על התחשבותך בנושא.

בברכה,

ד"ר דנה צפת  
מנהלת המרכז לבריאות לב האישה  
מומחית למחלות לב  
ומחלת פנימיות  
מ.ר. 87766

ד"ר דנה צפת MD MPH