

:: Υπερπλασία των νευροενδοκρινών κυττάρων της βρεφικής ηλικίας

Αριθμός Orphanet: ORPHA217560

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η υπερπλασία των νευροενδοκρινών κυττάρων της βρεφικής ηλικίας (NCHI) είναι μια μη-θανατηφόρος μορφή της παιδιατρικής διάμεσης πνευμονοπάθειας (ILD, δείτε αυτόν τον όρο) που χαρακτηρίζεται από ταχύπνοια χωρίς αναπνευστική ανεπάρκεια.

Η επίπτωση της νόσου αυτής δεν είναι γνωστή. Φαίνεται να επηρεάζει βρέφη (μέση ηλικία 3,8 μηνών σε μια μεγάλη σειρά ασθενών), αλλά έχουν αναφερθεί και περιπτώσεις μεγαλύτερων παιδιών.

Η κλινική παρουσίαση είναι συνήθως η επίμονη ταχύπνοια.

Η αξονική τομογραφία υψηλής ευκρίνειας (HRCT) αποκαλύπτει αποσπασματικές, κεντρικές, αδιαφάνειες τύπου ground-glass και παγίδευση αέρα. Η βιοψία πνεύμονα δείχνει υπερπλασία των νευροενδοκρινικών κυττάρων εντός των βρογχιολίων η οποία τεκμηριώνεται ανοσοϊστοχημικά, με μμπομπεσίνη.

Η κλινική παρακολούθηση σε ορισμένες περιπτώσεις επίμονη ταχύπνοια και ανάγκη για παροχή οξυγόνου για αρκετούς μήνες.

Η πρόγνωση είναι συνήθως καλή.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Καθ. Annick Clement

Μετάφραση - Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική Κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2011

Μετάφραση: Μάρτιος 2013



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

