

:: Szczelina tchawiczo-przelykowa

Orpha number: ORPHA2004

STRESZCZENIE

Szczelina tchawiczo-przelykowa (LC) to wada wrodzona charakteryzująca się nieprawidłowym, tylnym, strzałkowym połączeniem między krtanią i gardłem, które może rozszerzać się w dół na tchawicę i przelyk. Szacuje się, że LC rocznie występuje u 1 na 10,000 do 1 na 20,000 żywych urodzeń, co stanowi od 0,2% do 1,5% wrodzonych wad krtani. Zapadalność może być jednak niedoszacowana z powodu trudności diagnostycznych łagodnych postaci i wysokiej śmiertelności w ciężkich postaciach. Nieznacznie częściej choroba występuje u chłopców, niż u dziewczynek. Nie znaleziono specyficznych uwarunkowań geograficznych. W zależności od ciężkości wad u pacjentów może występować świst krtaniowy (stridor), ochrypy płacz, trudności w połykaniu, zachłystywanie się, kaszel, duszność i sinica spowodowana wczesnym zespołem zaburzeń oddechowych. Na podstawie długości odcinka obejmującego rozszczep, która z reguły wpływa także na stopień zaawansowania objawów, wyróżniono 5 typów szczelin tchawiczo-przelykowych: od typu 0 szczeliny tchawiczo-przelykowej do typu 4 szczeliny tchawiczo-przelykowej (zob. te hasła). LC często towarzyszą inne wrodzone nieprawidłowości/ wady (16% do 68%), głównie dotyczące przewodu pokarmowego, które obejmują wrodzoną wiotkość krtani (laryngomalacja), dyskinezę tchawiczo-oskrzelową, tracheobronchomalację (głównie w typie 3 i 4) oraz refluks żołądkowo-przelykowy (GERD). Zespoły, które najczęściej towarzyszą LC to zespół Opitza G/BBB, zespół Pallistera i Halla, asocjacje VACTERL/ VATER oraz zespół CHARGE (zob. te hasła). Rozszczepy krtani spowodowane są niezrośnięciem się tylnej blaszki pierścieniowatej i nieprawidłowym rozwojem przegrody tchawiczo-przelykowej. Przyczyny nieprawidłowego rozwoju embrionalnego nie są znane, ale przypuszcza się, że spowodowane są wieloma czynnikami. Wydaje się, że LC to rzadka choroba, jednak odnotowano przypadki w rodzinie z podejrzeniem dziedziczenia w sposób autosomalny dominujący. Wiek rozpoznania zależy głównie od nasilenia objawów klinicznych, a zatem od rozmiaru szczeliny tchawiczo-przelykowej. Rozpoznanie stawiane jest na podstawie objawów klinicznych i wyników badań, takich jak endoskopia, RTG, tomografia komputerowa wykonywanych pod kątem innych chorób. Diagnostyka różnicowa obejmuje przetokę tchawiczo-oskrzelową, refluks żołądkowo-przelykowy oraz neurologiczne zaburzenia przełykania, takie jak laryngomalacja i porażenie nerwu krtaniowego (zob. te hasła). Nie ma doniesień na temat diagnostyki prenatalnej LC, jednak towarzyszące wady można wykryć podczas badania ultrasonograficznego płodu. Po



rozpoznanie rozszczepu konieczne jest oszacowanie jego długości, aby ustalić odpowiednie leczenie. Leczenie obejmuje zachowanie należytej wentylacji, zapobieganie wtórnym powikłaniom płucnym spowodowanym powtarzającym się zachłystywaniem i refluksem żołądkowym, oprócz przypadków typu 0 i typu 1, w których najpierw należy przeprowadzić zachowawcze pomiary. Rokowanie jest zmienne i zależy od ciężkości LC i towarzyszących malformacji. Wczesne rozpoznanie i odpowiednie leczenie pomagają zmniejszyć śmiertelność i zachorowalność.

Recenzent-ekspert: Dr N. Leboulanger i dr E.N. Garabedian

Data: Listopad 2011

Tłumaczenie: Styczeń 2012

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
