

:: Szczelina tchawiczo-przełykowa typu 4

Orpha number: ORPHA93941

STRESZCZENIE

Szczelina tchawiczo-przełykowa (LC) typu 4 to poważna wrodzona wada układu oddechowego charakteryzująca się rozszczepem rozciągającym się do części piersiowej tchawicy aż do ostrogi tchawicy, z niewydolnością oddechową. Trudno ustalić chorobowość tej formy LC ze względu na bardzo złe rokowanie i śmierć przed ustaleniem rozpoznania, ale uważa się, że jest to bardzo rzadkie schorzenie. W literaturze odnotowano mniej niż 20 przypadków. Pacjenci cierpią z powodu ciągłego zachłystywania się oraz ciężkich, zagrażających życiu zaburzeń oddychania i połykania, często połączonych z ciężkimi malformacjami płucno-sercowymi. Przyczyny rozwoju tej anomalii nie są znane. U pacjentów ze szczeliną tchawiczo-przełykową dużego stopnia ze względu na wysokie ryzyko aspiracji może być wymagane okresowe żywienie pozajelitowe. Szczelina tchawiczo-przełykowa dużego stopnia często wymaga krótko- do długoterminowej gastrotomii, często z fundoplikacją. Leczenie obejmuje chirurgiczną korekcję rozszczepu, często wymagającą dojścia zewnętrznego dojścia szyjnego lub piersiowego, czasem z sercowo-płucnym bypassesem. Rokowanie jest bardzo złe.

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.

