

:: Wrodzona przepuklina przeponowa

Orpha number: ORPHA2140

STRESZCZENIE

***Definicja choroby:**

Wrodzona przepuklina przeponowa (CDH) to ubytek w tylno-bocznej części przepony, powodujący przemieszczenie się trzewi do klatki piersiowej. Prowadzi to do niewydolności oddechowej i trwałego nadciśnienia płucnego z wysoką śmiertelnością.

Epidemiologia:

CDH jest rzadkim schorzeniem, występującym w 1 do 5 na 10,000 urodzeń.

Opis kliniczny:

Noworodki wykazują niewydolność oddechową z niedotlenieniem, wklęsły brzuch z wypukleniem mostka, a w ciężkich przypadkach niską punktację w skali APGAR w 1. i 5. minucie po urodzeniu. W badaniu osłuchowym może ujawnić się przemieszczenie serca, szmery oddechowe są nieobecne lub mniejsze po stronie ciała z przepukliną. Niedostateczna wymiana gazowa i przetrwałe nadciśnienie płucne związane są z niedorozwojem płuc. Nadciśnienie płucne może się ujawnić po krótkim okresie adaptacji do krążenia pourodzeniowego. Wada i stąd wklonowanie się jelita i(lub) wątroby płodu do klatki piersiowej ma częściej miejsce po lewej stronie ciała. Często występuje skręcenie jelita. U jednej trzeciej pacjentów obserwuje się wady sercowo-naczyniowe, mniej liczna grupa ma wady układu szkieletowego, nerwowego, moczowo-płciowego i przewodu pokarmowego lub inne. CDH może być jedynym schorzeniem lub składową zespołu Frynsa, zespołu Denysa i Drasha oraz zespołu Donnai i Barrowa (zob. te hasła), a także niektórych anomalii chromosomalnych.

Etiologia:

Przyczyny CDH są w większości nieznane; prawdopodobnie częściowo odpowiedzialna jest nieprawidłowa embriogeneza spowodowana dysfunkcją sygnalizacji zależnej od retinoidów, a w niektórych przypadkach odpowiedzialne są mutacje w *ZFPM2*. Przetrwale nadciśnienie płucne jest spowodowane zwężeniem tętniczek i zamknięciem łożyska tętniczego płuc.



Metody diagnostyczne

Badanie rentgenowskie klatki piersiowej i jamy brzusznej lokalizuje przepuklinę w trzewiach. Gazometria i pH-metria krwi, jak i inne pochodne wskaźniki ilustrują efektywność wymiany gazowej. Konieczne jest USG serca, aby wykluczyć towarzyszące wady, ocenić przepływy zastawkowe i oszacować ciężkość nadciśnienia płucnego.

***Rozpoznanie różnicowe:**

CDH należy różnicować z torbielami w płucach.

Badania prenatalne:

Przepuklinę widać w badaniu ultrasonograficznym, może pojawić się wielowodzie. Badania genetyczne w kierunku aberracji chromosomalnych i zespołów monogenowych mogą potwierdzić etiologię syndromicznych postaci CDH. Małe płuca, wielkości głowy płodu, świadczą o niedorozwoju płuc i mogą mieć znaczenie prognostyczne.

Poradnictwo genetyczne:

Większość przypadków jest rzadka i ma wieloczynnikowe podłoże; dwie trzecie przypadków to mężczyźni. Ryzyko wystąpienia choroby u rodzeństwa wynosi 2%.

***Postępowanie i leczenie:**

Przy obecności aberracji i zespołów chromosomalnych zakończenie ciąży może być najlepszym rozwiązaniem. Fetoskopowa okluzja tchawicy balonem daje szansę na przeżycie prawie 50% płodów, szczególnie w tych przypadkach, które bez zabiegu nie przeżyłyby. Ciążę należy podtrzymywać jak najbliżej terminu rozwiązania, sugeruje się także stosowanie prenatalnej kortykoterapii. U noworodków pomiary nasycenia tlenem mogą umożliwić ocenę funkcjonowania płuc. Standardem jest obecnie spontaniczna wentylacja lub wentylacja o wysokiej częstotliwości, stosowanie niskiego ciśnienia wentylacji (<20-25 cm H₂O), brak przerw, alkalizacja i utrzymanie umiarkowanych wartości gazometrycznych (saturacja pre-przewodowa na poziomie 80-95%, PaO₂ 60 mm Hg, hiperkapnia <60 mm Hg). Stosuje się również natlenianie pozaustrojowe (ECMO). Nieprawidłowości kardiologiczne można leczyć lekami inotropowymi (np. dobutamina, dopamina). Chirurgiczne usunięcie przepukliny, możliwe tylko jeśli funkcje układu sercowo-oddechowego są stabilne, polega na przesunięciu trzewi do jamy brzusznej i zamknięciu otworu przeponowego; czasem z użyciem specjalnego plastra. Niektórzy chirurdzy wykonują tę operację metodą wideotorakoskopii.



Rokowanie:

Śmiertelność wynosi 50-60%, jeśli wziąć pod uwagę ilość zgonów prenatalnych i przedoperacyjnych. Pooperacyjny wskaźnik przeżycia to 70-80%, do 90% w niektórych ośrodkach, szczególnie jeśli z CDH nie występują inne zespoły genetyczne. Prawostronna przepuklina ma raczej gorsze rokowania i może wymagać większego natleniania pozaustrojowego. Po chirurgicznej korekcji często dochodzi do wysięku opłucnej i przewlekłych schorzeń dróg oddechowych wraz z refluksem żołądkowo-przełykowym. Istnieje ryzyko deficytów w rozwoju układu nerwowego w wyniku niedotlenienia mózgu. U niewielkiej liczby pacjentów odnotowano upośledzenie słuchu czuciowo-nerwowe.

Recenzent-ekspert: Prof. Juan Antonio Tovar Larrucea

Aktualizacja: marzec 2013

Tłumaczenie: wrzesień 2013

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.
