

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת המכון למחלות נדירות במרכז הרפואי שיבא תל השומר

טורטיקוליס סירוגי שפיר בתינוקות (Benign paroxysmal torticollis of infancy)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode71518

הגדרת המחלה

דיסטוניה סירוגית חולפת, נדירה, המתאפיינת בהתקפים נשנים של אפיזודות טורטיקוליס, צוואר מסובב, בתינוקות ובילדים קטנים.

תקציר

אפידמיולוגיה

עד כה תוארו בספרות כ-150 מקרים; עם זאת, סביר להניח שלא כל המקרים מדווחים. נראה כי הבעיה מופיעה בתדירות מעט יותר גבוהה בנקבות.

תיאור קליני

המחלה מופיעה לראשונה בדרך כלל בין גיל חודשיים ל-8 חודשים, אך היא עשויה להתרחש בכל זמן מעת הלידה ועד לילדות המוקדמת, עם היארעות אפשרית מדי מספר שבועות או מדי מספר חודשים. משך הטורטיקוליס שונה מחולה לחולה, אך בדרך כלל נמשך ממספר שעות עד מספר ימים (עם כי דווח גם על התקפים שנמשכו מעל שבוע ימים). אפיזודות הטורטיקוליס (בייחוד הקצרים ביניהם) יכולים להיות קשורים לתסמינים אחרים לרבות הקאות, חיוורון, הזעה, אפטיה או עצבנות, הליכה לא יציבה, מבט מופנה כלפי מעלה, יציבה לא-תקינה של הגו (tortipelvis) והתכווצות של שרירי העורף (retrocollis). תדירות ומשך אפיזודות טורטיקוליס פוחתת עם הגיל והאפיזודות בדרך כלל מפסיקות עד גיל 5.

אטיולוגיה

קיימות הוכחות קליניות וגנטיות מסוימות המצביעות על כך שטורטיקוליס סירוגי שפיר הוא אחד מהסימנים המקדימים למיגרנות בינקות. במקרים מסוימים, מוטציות גורמות מחלה זוהו ב- CACNA1A (19p13.13). במקרה אחד זוהתה מוטציה ב- PRRT2 (16p11.2). הן CACNA1A והן PRRT2 נמצאו קשורות למחלות אחרות כגון מיגרנה המיפלגית משפחתית (familial hemiplegic migraine).

טכניקות אבחון

קריטריונים לאבחון כוללים (i) התקפות נשנות בתינוקות ובילדים קטנים (ii) הטיית הראש לאחד הצדדים המשתחררת מעצמה אחרי מספר דקות או ימים (iii) אחד מהתסמינים הבאים: חיוורון, עצבנות, חולשה, הקאות ואטקסיה הללו עלולים להתקיים במקביל במהלך ההתקפים (iv) בדיקה נירולוגית רגילה בין התקפים (v) אי שיוך להפרעה אחרת. כיוון שההפרעה שפירה וחולפת, יש להימנע מבדיקות נרחבות, אף על פי שיתכן שיהיה צורך בביצוע בדיקות אבחוניות מסוימות (אולטראסאונד מוח, טומוגרפיה ממוחשבת, דימות תהודה מגנטית, בדיקת רעלים או תרופות ובדיקת אף אוזן גרון). הנותנות כולן תוצאות חיוביות, בעיקר באפיזודה הראשונה, לשלילת סיבות אחרות לטורטיקוליס.

אבחנה מבדלת

האבחנה המבדלת (בעיקר באפיזודה הראשונה) צריכה לכלול הרעלה, השפעות משניות לא רצויות של תרופות, אנומליה במפגש הצוואר והגולגולת כגון אי-יציבות במפרק בין החוליה הראשונה לשניה (atlanto-axial instability), ליקוי ע"ש



תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת המכון למחלות נדירות במרכז הרפואי שיבא תל השומר

ארנולד-שיארי, אפילפסיה, ורטיגו, תסמונת סנדיפר וגידולים בגומה האחורית (posterior fossa tumors) במקרים שבהם ישנם תסמינים קשורים.

ייעוץ גנטי

ההפרעה בדרך כלל מתרחשת באופן ספורדי; עם זאת, דווח גם על מספר משפחות עם תורשה אוטוזומלית דומיננטית.

ניהול וטיפול

כיוון שהמחלה מוגבלת מטבעה ומסתיימת באופן עצמוני עד אמצע הילדות, בדרך כלל לא דרוש טיפול כלשהו. לא קיימת תרופה מאושרת למחלה מסוג זה.

פרוגנוזה

הפרוגנוזה מצוינת.

מבקר מומחה:

- אמיליו פרננדז-אלברז (Emilio FERNANDEZ-ALVAREZ)
- אסתר וסקז-לופז (Esther, VASQUEZ-LOPEZ)

עדכון אחרון: [תאריך 2019-09-01 00:00:00.0]
תאריך תרגום: [18.02.2020]

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”