

## הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

# תסמונת קוגן (Cogan Syndrome)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHACode1467

## הגדרת המחלה

מחלה דלקתית/ אוטואימונית נדירה שמקורה אינו ידוע, המתאפיינת בזיהומים בין-רקמטיים בקרנית (interstitial keratitis) (IK) והפרעות במערכת האודיו-וסטיבולרית.

## תקציר

### אפידמיולוגיה

שכיחותה של תסמונת קוגן (CS) אינה ידועה. נכון להיום, דווח על כ- 300 מקרים. המחלה מתוארת בעיקר בחולים לבנים ללא נטייה מגדרית מסיימת.

## תיאור קליני

תסמונת קוגן (CS) פוגעת בבוגרים צעירים, כאשר הגיל החיצוני לתחילת המחלה הוא בין 20 ל-30 שנה, אך לעיתים גם בילדים. התסמונת מדגימה מגוון רחב של מאפיינים קליניים. זיהומים בין-רקמטיים בקרנית שאינם קשורים לעגבת (Non-syphilitic IK) ותסמינים קוצ'לו-וסטיבולריים (cochleovestibular) עם איבוד שמיעה חושית-עצבית חד-צדדי או דו-צדדי, ורטיגו וטינטון הם ביטויים טיפוסיים של CS. פרק הזמן החולף מתחילת מעורבות העיניים לתחילת המעורבות האודיו-וסטיבולרית הוא בדרך כלל פחות משנתיים. הופעת תסמונת קוגן (CS) נחשבת לא-טיפוסית במקרים של מעורבות בלתי רגילה של העיניים (כגון דלקת הענביה (uveitis), דלקת לחמית (conjunctivitis) כרונית או נשנית, דלקת לובן העין (scleritis), בצקת בדיסק האופטי, ודלקת כלי דם ברשתית (retinal vasculitis), עם או בלי IK), תסמינים אודיו-וסטיבולריים שאינם מזכירים מחלת מנייר (Menière), או כאשר פרק הזמן בין מעורבות של איבר אחד לשני עולה על שנתיים. ביטוי מערכתי של המחלה מדווח בלפחות 1/3 מהחולים, בייחוד במקרים לא טיפוסיים, עם תסמינים כלליים כגון חום, כאבי ראש, ירידה במשקל, ו/או בנוכחות סימנים למעורבות איברים, בעיקר מעורבות קרדיו-וסקולרית, (דלקת באבי העורקים (Aortitis), אי-ספיקת מסתם אבי העורקים (aortic insufficiency), אי-ספיקת לב (congestive heart failure), תופעת ריינו (Raynaud's phenomenon), מעורבות נירולוגית (ניורופתיה היקפית (peripheral neuropathy), דלקת קרום המוח, חולשה בצד אחד של הגוף (hemiparesis) או שיתוק חצי גוף (hemiplegia) עקב שבץ מוחי (cerebral vascular accident) ושתקת (aphasia) עקב אירוע איסכמי חולף) וכן מעורבות של מערכת העיכול (שלשול, צואה שחורה (melena) וכאבי בטן).

## אטיולוגיה

מבחינה אטיולוגית, אמורה תסמונת קוגן (CS) להיות מחלת חיסון עצמי (אוטואימונית), ובדרך כלל כוללת נוגדנים עצמיים (autoantibodies) לאנטיגנים באוזן הפנימית ובמבנים בקרנית, כגון פפטיד קוגן, גם אם לא ניתן להתייחס אליהם כאל סמנים ביולוגיים סרולוגיים ספציפיים ל-CS.

## הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

### טכניקות אבחון

האבחון הוא בעיקרו החרגה קלינית של זיהומים (בעיקר עגבת ומחלת ליים (Lyme disease)) המתבססת על תגובה טובה לטיפול בקורטיקוסטרואידים. לא קיימות בדיקות לאימות האבחון, גם אם בדיקות מעבדה, תרשים שמיעה (אודיוגרם), ודימות עשויים לשמש לתמיכה באבחון ולהחרגת אטיולוגיות אפשריות אחרות.

### אבחנה מבלת

אבחנה מבלת כוללת עגבת (syphilis), מחלת מנייר (Menière), מחלת ליים (Lyme), סרקואידוזיס (sarcoidosis), שחפת (tuberculosis), דלקת רב-עורקית קשירית (polyarteritis nodosa), גרגירומת (granulomatosis) עם פוליאנגיטיס (polyangiitis) דלקת עורקים ע"ש טקאיאסו (Takayasu arteritis).

### ניהול וטיפול

אבן הפינה בטיפול בתסמונת קוגן (CS) הם קורטיקוסטרואידים. במקרים של שיתוק קשתית (cycloplegics) ניתן לשקול שימוש בגלוקוקורטיקואידים מקומיים לטיפול במעורבות קלה בודדת של תנועות עיניים, בעוד שטיפול מערכתי בקורטיקוסטרואידים מומלץ לשקול עבור מעורבות חמורה יותר של העיניים, לקות שמיעה, וביטויים מערכתיים של המחלה. טיפול במינונים גבוהים של קורטיקוסטרואידים (1-1.5 מ"ג/ק"ג פרדניזון ליום) אמורים למנוע חרשות, כאשר תגובה מועילה מתקבלת תוך 2-3 שבועות. עם זאת, תועלת הטיפול בקורטיקוסטרואידים הוכחה כקצרת-טווח, ומלבד זאת, הטיפול נושא בחובו סיכון לתופעות-לוואי קשות, לכן, בחולים מחלה עמידה או תלויה בסטרואידים, יש לשקול טיפול קו שני בתרופות מדכאות חיסון, אף על פי שיעילותן של תרופות קונבנציונליות לדיכוי מערכת החיסון, כגון מתוטרקסט (methotrexate), ציקלופוספמיד (cyclophosphamide), אזאתיופריין (azathioprine) או ציקלוסופריין A (cyclosporin A), מוגבלת. קיימים יותר ויותר דיווחים על תגובה מוצלחת לטיפול באינפליקסימב (Infliximab), נוגד גורם נמק גידול אלפא (TNFalpha). אינפליקסימב הדגים שיפור בתסמינים קוצ'לו-וסיטובולריים ואפשר הפחתת קורטיקוסטרואידים, עם הבדל מובהק בהשוואה לחולים שטופלו רק בסטרואידים או בתרופות קונבנציונליות נוגדות שיגרון משנות-מהלך-מחלה (DMARD). נראה כי שימוש מוקדם באינפליקסימב כטיפול קו ראשון במקרים חמורים יעיל אף יותר. שתל שבלול הוא אסטרטגיית הצלה כירורגית בעלת-ערך במקרים של איבוד שמיעה חושי-עצבי חמור שאינו מגיב למשטרי טיפול אינטנסיביים בתרופות לדיכוי המערכת החיסונית.

### פרוגנוזה

הפרוגנוזה קשורה בעיקרה לסיכון לחרשות תמידית וסיבוכים קרדיו-וסקולריים, בייחוד אי-ספיקה של אבי העורקים (aortic insufficiency). מעורבות חמורה של אברים פנימיים ומוות כתוצאה מסיבוכים קרדיווסקולריים נדירים.

### מבקר מומחה:

- פרופ' רולנדו סימאז (Pr. Rolando CIMAZ)
- ד"ר טרסה ג'יאני (Dr. Teresa GIANI)

עדכון אחרון: [01-08-2019]

תאריך תרגום: [07-09-2020]

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



## הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

---

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”