

נפחת אונתית מולדת (Congenital lobar emphysema)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode1928

הגדרת המחלה

הפרעה נשימתית המאופיינת על ידי מצוקה נשימתית עקב התנפחות יתר של אונה פגועה אחת או יותר של הריאות.

אפידמיולוגיה

זוהי מחלה נדירה עם שכיחות בלידה של 1/20,000 עד 1/30,000.

תיאור קליני

רוב המקרים באים לידי ביטוי בתקופה שלאחר הלידה או בתקופת הניקות המוקדמת. אצל מטופלים המציגים ביטויים פחות חמורים, המחלה עלולה להופיע בתקופת הילדות המוקדמת או לעיתים נדירות בתקופת הבגרות. התמונה הקלינית יכולה לנוע בין היעדר תסמינים או תסמינים קלים עד לליקוי נשימתי חמור הדורש התערבות מיידי. מטופלים עם תסמינים מציגים הרחבה לא סימטרית של קיר החזה, מצוקה נשימתית, קוצר נשימה, דופק מהיר, כיחלון והפרעה בשגשוג. לרוב, האונה השמאלית העליונה נפגעת (41%) ולאחריה, האונה הימנית האמצעית (34%) והאונה הימנית העליונה (21%). נפחת אונתית מולדת (CLE) יכולה להתרחש כקשורה למומים לבביים אצל 15% עד 20% מהמקרים.

אטיולוגיה

עבור כ-50% מהמקרים לא זוהתה אטיולוגיה; אולם, חריגות או היעדר של טבעות סחוסיות, חסימה פנימית הנגרמת על ידי עודף רירית, חסימה חיצונית (וסקולרית או ברונכיאלית) או התנפחות יתר בלבד, עשויים להסביר את מחלת CLE. אונה מרובת נאדיות דווחה כמו כן כגורם של מחלת CLE.

טכניקות אבחון

צילום רנטגן חזה וסריקת CT הם שיטות ההדמיה העיקריות שבהן נעשה שימוש לצורך אבחון. צילום רנטגן חזה מציג אונות פגועות בבהיקות יתר עם סטייה של החלל המצוי בין שתי הריאות וקריסה של חלקים לא פגועים באותו צד. סריקת CT מספקת פרטים על האונות הפגועות ומעורבות כלי דם. ניתן לבצע גם אקוקרדיוגרפיה לאיתור מחלת לב נלווית.

אבחנה מובדלת

מצוקה נשימתית ובהיקות בממצא רדיולוגי בצילומי רנטגן חזה יכולות להוביל לאבחון שגוי של חזה אוויר בלחץ. אבחנות מובדלות כוללות גם פגם מולד בנתיבי האוויר בריאות, דלקת ריאות, דלקת הסמפונות ושאיפת גוף זר.

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

אבחון טרום-לידתי

אבחון טרום-לידתי יכול להתבצע באמצעות אולטרסאונד על ידי זיהוי אזורים המחזירים גלי קול חזקים בריאה של העובר והדמיית תהודה מגנטית המזהה היפראינטנסיות אחידה ברצף T2 בהשוואה לריאה תקינה.

ניהול וטיפול

ניתוח לכריתת אונה של האונות הפגועות היא צורת טיפול מקובלת באופן נרחב עם תוצאה משביעת רצון. מקרים ללא תסמינים או עם תסמינים קלים יכולים לקבל טיפול באופן קונסרבטיבי, אך יש צורך במעקב. כריתה טורקוסקופית נוסתה ונראה כי יש לה תוצאות טובות יותר לאחר הניתוח.

פרוגנוזה

עלולה להיות נסיגה באופן ספונטני בתדירות המקרים ללא תסמינים. אבחון והתערבות כירורגית באופן מהיר לרוב מספקים תוצאה טובה לטווח הארוך במקרים עם תסמינים. במקרים מסוימים, CLE עלולה להיות קטלנית.

מבקר מומחה:

פרופ' דניאל קטנאו

עדכון אחרון: [תאריך 01-06-2019]

תאריך תרגום: 3-11-2020

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”