

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

דלקת לבלב כרונית תורשתית (Hereditary chronic pancreatitis)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode676

הגדרת המחלה

מחלה גסטרואנטרולוגית נדירה המתאפיינת בדלקת לבלב חריפה נשנית ו/או דלקת לבלב כרונית בלפחות 2 קרובי משפחה מדרגה ראשונה, או 3 או יותר קרובי משפחה מדרגה שניה משך 2 דורות או יותר, אשר לא זוהו עבורם גורמי סיכון כלשהם. צורה תורשתית נדירה זו של דלקת הבלבל גורמת נזק בלתי הפיך הן למרכיבים האקסוקריניים והן למרכיבים האנדוקריניים של הבלבל.

תקציר

אפידמיולוגיה

שכיחות דלקת לבלב כרונית תורשתית (HCP) מוערכת בכ-1/300,000 איש באירופה (1/800,000 בגרמניה, כ-1/333,335 בצרפת וכ-1/175,440 בדנמרק).

תיאור קליני

התפרצות HCP בדרך כלל מתרחשת מוקדם בחיים, במהלך הילדות ותקופת ההתבגרות. המופע הקליני שונה מאוד מחולה לחולה, וכולל כאבי בטן כרוניים או לסירוגין בדרגה קלה עד חמורה, שנמצאו קשורים לאי-ספיקה אקסוקרינית של הבלבל, הגורמת להפרעות בעיכול ו/או אי-ספיקה אנדוקרינית של הבלבל (רגישות לגלוקוז המובילה לסוכרת מסוג 3c) במקרים מסוימים. המחלה מתאפיינת בהתקדמות איטית. הסיכון להתפתחות קרצינומה בבלבל בחולי HCP, עולה אחרי גיל 50.

אטיולוגיה

מוטציות בגן PRSS1 (7q34), המקודד טריפסינוגן קטיוני (cationic trypsinogen), הן בעלות תפקיד גורם בדלקת הבלבל הכרונית. נתונים לגבי מוטציות PRSS1 מראים כי הן מגבירות המרה אוטוקטליטית של טריפסינוגן לטריפסין וכך קרוב לוודאי גורמות להפעלה מוקדמת מדי של הטריפסינוגן בתוך הבלבל, דבר המערער את איזון הפרוטאז ומעכביהם בתוך הבלבל. גנים אחרים, כגון טריפסינוגן אניוני (anionic trypsinogen) (PRSS2; 7q34), מעכב סרין פוטאז, קאזאל סוג 1 (SPINK1; 5q32) ווסת הולכת החלבון חוצה-הממברנות של סיסטיק פיברוזיס (CFTR; 7q31.2) נמצאו קשורים לדלקת לבלב כרונית (אידיופתית או תורשתית). לאחרונה, מוטציות בקרבוקסיפטידאז (carboxypeptidase) A1 (CPA1; 7q32.2), קרבוקסילסטריליפאז (carboxylesterlipase) (CEL; 9q34.13) וליפאז לבלבי (PNLIP; 10q25.3) נמצאו קשורים ל-HCP ודלקת לבלב אידיופתית כרונית המתפרצת בגיל מוקדם.

טכניקות אבחון

אבחון HCP מבוסס על תכונות קליניות לצד היסטוריה משפחתית של דלקת לבלב כרונית, היעדר גורמי סיכון ותוצאות שליליות בבדיקות לאיתור גורמים ידועים לדלקת לבלב כרונית. דימות (אולטרסאונד בטן, אולטרסאונד אנדוסקופי, במיוחד שקיפה רטרוגרדית של דרכי המרה והבלבל (ERCP), תהודה מגנטית של דרכי המרה והבלבל (MRCP)) מגלה שינויים מורפולוגיים כגון הסתיידויות בבלבל, שינויים בצינורות הבלבל, ציסטות מדומות (pseudocysts), צינור המרה וחסומה בטריטריון. האבחון ניתן לאימות על ידי השינויים בגנים הנזכרים לעיל.

אבחנה מبدלת

אבחנה מبدלת כוללת צורות אחרות של דלקת לבלב כרונית בעיקר דלקת לבלב אלכוהולית כרונית, דלקת לבלב אידיופתית כרונית, דלקת לבלב אוטו-אימונית.



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

אבחון טרום-לידתי

אבחון טרום-לידתי אינו מומלץ.

ייעוץ גנטי

בדיקות גנטיות יש לבצע רק בחולים שנבחרו בקפידה על ידי ריצוף DNA ישיר. מוטציה בגן PRSS1 משודרת באופן אוטוזומלי דומיננטי עם חדירות לא מלאה.

ניהול וטיפול

עמודי התווך של טיפול רפואי כוללים בקרת כאב, תמיכה תזונתית, טיפול בסוכרת, ותוספת אנזימי לבלב לטיפול באי-ספיקה אקסוקרינית. לטיפול בסיבוכים חמורים וכרוניים של HCP ייתכן שיהיה צורך בהתערבות כירורגית, כולל הטריה, ניקוז, הפחתת לחץ ורק לעתים נדירות ביותר כריתת הבלב. יש להימנע מגורמי סיכון נוספים להתפתחות דלקת לבלב כרונית (עישון, אלכוהול).

פרוגנוזה

הפרוגנוזה עבור חולי HCP אינה ניתנת לחיזוי וכוללת סיכון מוגבר להתפתחות קרצינומה בבלב.

מבקר מומחה:

○ ג'ונאס רוזנדהאל (Jonas ROSENDAHL)

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

[תאריך תרגום: 24.02.2020]

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”