

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

אנומליית דיסק "תהילת הבוקר" (Morning glory disc anomaly)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHA35737

הגדרת המחלה

אנומליה מולדת בדיסק האופטי המאופיינת על ידי התחפרות בצורת משפך של הקרקעית האחורית המרכיבה את הדיסק האופטי. מבחינה קלינית, פגם בדיסק האופטי דומה לפרח "תהילת הבוקר". אנומליית דיסק "תהילת הבוקר" (MGDA) לרוב חד-צדדי ולעיתים קרובות גורם לירידה בחדות הראייה המתקנת באופן מיטבי (BCVA). MGDA יכולה להיות נפרדת או קשורה לאנומליות אחרות, עיניות או לא עיניות.

אפידמיולוגיה

השכיחות הכוללת של MGDA אינה ידועה, אך היא מוערכת כ-1/38,500 בקרב מטופלים בטווח גילים של 2 עד 19 שנים בשוודיה. מעל 100 מקרים דווחו בספרות הרפואית. הסברה היא שהמחלה נפוצה יותר בקרב נשים מאשר בקרב גברים.

תיאור קליני

MGDA לרוב מתבטאת מוקדם בילדות עם פזילה של העין הפגועה. כאשר הילד גדול יותר וניתן להעריך את BCVA, מצוין אובדן ניכר בראייה (BCVA לרוב נעה בין ספירת אצבעות ו-20/200 בעין הפגועה). אולם, חדות הראייה אינה תמיד לקויה באופן חמור, ויכולה להיות קרובה לתקינה. MGDA יכולה להיות נפרדת או קשורה לאנומליות עיניות אחרות באותה עין או בעין הנגדית (ריצוד לא רצוני של העיניים, קטרקט, מצב מולד של עין/עיניים קטנה/קטנות במיוחד, גלאוקומה, קולובומה של העדשה הגבישית, דרוזן של העצב האופטי, אנירידיה (aniridia), המנגיומה בעפעף, גליזיס טרום הרשתית, אי-זילוח רשתית היקפי, הפרדות רשתית סרוטית, פגם בקפסולת העדשה הגבישית (lenticonus), גליומה או ציסטה בכל מסלול אופטי, דלקת חריפה בעצב הראייה מאחורי גלגל העין וכד'). אצל מטופלים צעירים יותר, MGDA משולבת עם זגוגית ראשונית היפרפלסטית מתמשכת (persistent hyperplastic primary vitreous) עשויה להצביע על שכיחות גבוהה יותר וחומרה רבה יותר של סיבוכים הקשורים לכך. דווח על דיסמורפיזם נלווה של הפנים (מרחק גדול באופן חריג בין העיניים, אוזניים דיספלסטיות, שפה ורך שסועים וכו'), חריגות תוך גולגולתיות (בועת מוח בסיסית [basal encephalocele], סוגים אחרים של בועת מוח, פגיעה בבלוטת יותרת המוח, התפתחות לקויה של הקורפוס קאלוסום, ליפומות מוחיות של הקו האמצעי וכו') וחריגות בכליות (היפופלזיה של הכליות, דלקת כרונית של פקעיות הכליה, מיימת בכליה וכו'), כמו גם על מספר מומים נוירוסקולריים ולבביים. MGDA יכולה להיות קשורה למחלת מויה מויה, תסמונת PHACES, תסמונת אייקרדי, נוירופיברומטוזיס מסוג 2, מלפורמציה ע"ש כיארי מסוג 1, תסמונת CHARGE, תסמונת פולנד, בין השאר. מקרים דו צדדיים הם נדירים ועשויים להיות תואמים למעורבות מערכתית חמורה יותר.

אטיולוגיה

האטיולוגיה המדויקת אינה מובנת במלואה, אך התסמונת קשורה להתפתחות ירודה של הסקלרה האחורית והלמינה קריברוזה (lamina cribrosa) במהלך ההיריון. הגן PAX6 יכול להיות קשור לאנומליה.



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

טכניקות אבחון

האבחון מבוסס על בדיקה קלינית ומסתמך על ממצאי בדיקת קרקעית העיניים, המציגים דיסק אופטי מוגדל עם פיגמנטציות סביב פטמתי, התחפרות עמוקה בצורת משפך, דפוס מקרין של כלי דם של הרשתית וציצית נפוחה וחיוורת של רקמת גליה היפרפלסטית המשתרעת מעל הדיסק האופטי. טומוגרפיית קוהרנטיות אופטית, OCT עשויה להראות הפרדות רשתית סרוטית. יש לשלול חריגות אחרות בעיניים הקשורות ל-MGDA, הפרעות במקומות אחרים, למשל עיוותים מוחיים, מעורבות מערכתית ומחלות מערכתיות וכו'.

אבחנה מבדלת

האבחנות המבדלות כוללות קולובומות של הדיסק האופטי, סטפילומות ועין עצלה.

ניהול וטיפול

אין טיפול מרפא לאנומליה. יחד עם זאת, עין עצלה נלווית לרוב מטופלת באמצעות סגירה של העין הנגדית עם אפשרויות טובות לשיפור מסוים בראייה. פזילה ניתנת לתיקון באמצעות ניתוח. נראה כי הפרדות רשתית סרוטית הינה שכיחה, לרוב אינה דורשת טיפול, אך מצריכה מעקב. ייתכן שיהיה צורך בהסרת זגוגית העין עם הקרשה בעזרת אור סביב הציצית וסתימה עם שמן סיליקון, אם הפרדות רשתית פרוליפרטיבית קשורה לחור מקולרי אצל ילדים הסובלים מ-MGDA. יש לאבחן הפרעות/מצבים רפואיים סומטיים נלווים, במיוחד עיוותים גולגולתיים, חריגות של כלי הדם והמוח, חריגות של כלי הדם והלב, חריגות בכליות, מחלה אנדוקרינית ומחלות מערכתיות אחרות וכו', ובמידת האפשר, לטפל בהם בהתאם.

פרוגנוזה

אובדן הראייה לרוב אינו פרוגרסיבי, אך MGDA מגבירה את הסיכון להפרדות רשתית סרוטית (30% אצל מטופלים בחלק מהמחקרים). סיבוכים אחרים שדווחו כוללים צמיחת כלי דם פתולוגית בדמית.

מבקר מומחה:

ד"ר קריסטינה טיר פהננילם

ד"ר דילן סיינווה

עדכון אחרון: [תאריך 01-01-2019]

תאריך תרגום: 2-5-2021

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"



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר