

פנקריאטובלסטומה (Pancreatoblastoma)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode677

הגדרת המחלה

מחלה גסטרואנטרולוגית ניאופלסטית נדירה המזוהה לרוב בילדים, ובדרך כלל מופיעה עם תסמינים לא-ספציפיים של גוש נימוש, הקאות, כאבי בטן, צהבת וירידה במשקל/ חוסר שגשוג (failure to thrive). מבחינה היסטולוגית, גידול ממאיר אפיתלאלי זה בתאים האקסוקריניים (exocrine) של הבלבל מתאפיין בקווי דיפרנציאציה רבים (תאים אצינאריים (acinar), תוך-צינוריים (ductal), מזנכימליים (mesenchymal), נירואנדוקריניים (neuroendocrine)) ונוכחות ריכוזי קשקשת (squamoid nests).

תקציר

אפידמיולוגיה

שכיחות המחלה באירופה נמוכה מ- 1/1,000,000. פנקריאטובלסטומה (Pancreatoblastoma) מסבירה 0.5% מכל הגידולים האקסוקריניים בבלבל ומתרחשת באופן שווה בנשים ובגברים. זהו הגידול הממאיר השכיח ביותר בבלבל בילדים קטנים ומאובחן במוצע בגיל 5.

תיאור קליני

פנקריאטובלסטומה (Pancreatoblastoma) מופיעה לרוב בילדים בני פחות מ-10 (בני 5 במוצע). התפרצות המחלה בתקופת הבגרות (בעשור השלישי/רביעי) נדירה ביותר, ולחולים יש סיכוי רב יותר לפתח גרורות. תסמיני המחלה, לעתים קרובות, לא-ספציפיים וכוללים גוש גדול בבטן, בטן נפוחה/כאבי בטן, חוסר שגשוג, שלשול, הקאות וצהבת. גידולים בראש הבלבל עלולים להוביל לחסימה מכנית בתריסריון העליון ובמוצא הקיבה, כמו גם לדימום במערכת העיכול. פלישה מקומית וגרורות לכבד (הנפוץ ביותר), לריאות ו/או לקשריות הלימפה האזוריות ניתנים לזיהוי לעתים קרובות בעת האבחון. פנקריאטובלסטומה יכולה להיות קשורה לעתים לתסמונת בקוויט-ווידמן (Beckwith-Wiedemann) ופוליפוזיס אדנומטוטי משפחתי (familial adenomatous polyposis; FAP).

אטיולוגיה

האטיולוגיה של המחלה אינה ידועה, אך פנקריאטובלסטומה (Pancreatoblastoma) יכולה להתרחש בכל חלק של הבלבל. זהו גידול עוברי ממאיר המשחזר כפי הנראה את התפתחות הבלבל בעובר, ככל הנראה כיוון שהוא נוצר מתאי הגזע הרב-תכליתיים של הבלבל במהלך התפתחות המעי הקדמי. פנקריאטובלסטומות ספורדיות ואלו הקשורות ל-FAP (פוליפוזיס אדנומטוטי משפחתי) כרוכות בשינויים תכופים במסלול הגן APC (adenomatous polyposis coli)/חלבון בטא-קטנין, ואובדן אללים בכרומוזום 11p.

טכניקות אבחון

אבחון המחלה מבוסס על מאפיינים היסטולוגיים. פנקריאטובלסטומה (Pancreatoblastoma) היא בדרך כלל גוש גדול (2 עד 20 ס"מ) עטוף בקרום עם תמונה היסטולוגית של ריכוזי קשקשת (squamoid nests) רבים המורכבים מפיתולים של תאים בצורת כישור (spindle) המהווים תבחין לגידול זה. מודגמת דיפרנציאציה מובהקת של תאים אצינאריים (acinar) אך קיימת גם דיפרנציאציה של תאים תוך-צינוריים (ductal), מזנכימליים (mesenchymal) ונירואנדוקריניים. סמן הגידולים אלפא-פטופורטאין (AFP) עולה ב-6% מהמקרים, ללא קשר לגיל. יש לבצע תהליך מלא לקביעת שלב המחלה, לרבות אולטרסאונד וטומוגרפיה ממוחשבת (CT) או סריקות דימות תהודה מגנטית (MRI) של הגידול הראשוני, וכן סריקות CT חזה לאיתור גרורות אם ישנן.

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

אבחנה מبدלת

אבחנה מبدלת כוללת אדנוקרצינומות לא ממוינות (poorly differentiated), גידולים פסאודופילריים מוצקים, קרצינומה לבלבית, גידולים נירואנדוקריניים לבלביים ודלקת לבלב אוטואימונית (autoimmune pancreatitis).

ניהול וטיפול

הטיפול כרוך בהסרה כירורגית מלאה של הגידול. הפרוצדורות כוללות כריתת לבלב רחיקני (distal pancreatectomy) עם או בלי כריתת טחול (splenectomy) (לגידולים בגוף ובזנב הבלב) ופנקריאטודואודנקטומיה (pancreaticoduodenectomy) (לגידולים בראש הבלב). טיפולים כימיים (בדרך כלל ציספלטין (cisplatin) ודוקסורוביצין (doxorubicin)) וטיפול הקרנה משמשים במקרים של גידולים שאינם ניתנים להסרה, גידולים נשנים או גרורתיים עם תוצאות שונות. במבוגרים, ניתן טיפולי פלואורוציל/דוקסורוביצין/מיטומיצין (fluorouracil/doxorubicin/mitomycin) וטיפול בדוקסורוביצין/קרבופלטין (doxorubicin/carboplatin) ניתן כטיפול עזר.

פרוגנוזה

הפרוגנוזה לילדים בדרך כלל טובה אם הגידול ניתן להסרה, אך מקרי הישנות המחלה עדיין קיימים. במקרים שבהם הגידול אינו ניתן להסרה, וקיימות גרורות, מהלך המחלה של פנקריאטובלסטומה (Pancreatoblastoma) תוקפני והפרוגנוזה לא טובה. הפרוגנוזה עבור חולים מבוגרים בדרך כלל אינה טובה, וחציון זמן הישרדות הוא 15 חודשים.

מבקר מומחה:

- פרופ' ברנאדט ברנן (Pr. Bernadette BRENNAN)
- פרופ' אווה ביינ (Pr. Ewa BIEN)

עדכון אחרון: [01-08-2019]

תאריך תרגום: [07-09-2020]

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”



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר