

תסמונת כאב התקפי קיצוני (Paroxysmal extreme pain disorder)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode46348

הגדרת המחלה

הפרעה נוירולוגית, גנטית, נדירה המאופיינת על ידי כאב אפיזודי חמור סביב פי הטבעת המלווה בהסמקה של העור אשר לרוב מואצת במתן צואה. כאב בעיניים ובחלק התחתון של הלסת העליונה, הקשור לטריגרים כולל קור או גירויים אחרים, עלול להפוך לבולט יותר עם הגיל.

אפידמיולוגיה

הפרעה זו נדירה, אך תוארו כ-12 משפחות.

תיאור קליני

מצב רפואי זה מופיע בלידה או בשנה הראשונה לחיים עם אפיזודות של כאב חמור סביב פי הטבעת או בפי הטבעת לאחר עשיית צרכים. זה לרוב מלווה בהתקפי חוסר חמצן רפלקסיים (RAS). לבסוף, יכול להיות שינוי צבע במחצית מהגוף; אופקית מהמותניים למטה או במעורבות של מחצית מהגוף כמו בתופעת הארלקין (harlequin phenomenon). מבוגרים חווים התקפים דומים על אף שהם נדירים. הטריגרים כוללים מתן צואה, גירוי מישושי באזור סביב פי הטבעת, נפילות פתאומיות, פעילות מינית וחלומות ברורים. מטופלים שהם ילדים גדולים יותר ומבוגרים מושפעים מכאב בעיניים ושברים בלסת. תסמינים אחרים שעשויים להתלוות לכאב כוללים התקפים טוניים שאינם אפליפטיים, קצב לב מואץ ומואט, היצרות של הסימפונות, דמיעה, ריור יתר ונזלת. המטופלים עשויים לחוות כל אחד מאלה או את כולם באפיזודות שונות. הכאב לרוב מורגש ברקמות העמוקות ויכול להתחיל בתחושה דמויית גירוד, שהופכת לצורבת ומחמירה לתחושה חדה, חותכת או דוקרת. הכאב מופיע בפתאומיות ויכול להימשך ממספר שניות ועד מספר דקות.

אטיולוגיה

הפרעה זו נגרמת על ידי מוטציות בגן לתעלת נתון SCN9A (2q24.3). המוטציות גורמות להגברת התפקוד על ידי פגיעה בהפעלת מהירה של תעלת נתון NaV1.7, אשר מתבטאת בעדיפות בגנגליון השורש הדורסלי ובנוירוני גנגליון סימפטי.

טכניקות אבחון

האבחון מבוסס על בדיקה קפדנית של ההיסטוריה הרפואית של המטופל, בדיקה רגילה ואלקטרואנצלוגרפיה (EEG), אלקטרוקרדיוגרמה (אק"ג) ובדיקה של ההולכה העצבית. סריקה לזיהוי מוטציות של SCN9A יכולה לספק מידע מאשר.

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

אבחנה מبدלת

אבחנות מبدלות כוללות אריתרמלגיה (erythralgia) והיפראקפלקסיה (hyperreflexia).

ייעוץ גנטי

דפוס ההורשה של תסמונת הכאב ההתקפי הקיצוני הוא אוטוזומלי דומיננטי.

ניהול וטיפול

אצל ילדים חשוב לטפל בעצירות הבלתי נמנעת שגורמת להתאפקות במתן צואה המשנית לפחד במתן צואה. התדירות של אפיזודות כואבות עשויה להיות מופחתת באמצעות תרופות המשמשות בניהול של הפרעות כאב נירופתטיות כרוניות, כלומר נוגדי פרכוסים. קרבאמאזפין (Carbamazepine), חוסם תעלות נתן תלוי פעילות, היא היעילה ביותר מטיפולים אלה.

פרוגנוזה

עם ההתבגרות, הכאב בפי הטבעת עלול להיות מלווה או מוחלף בכאב סביב העיניים או סביב הלסת התחתונה.

מבקר מומחה:

פרופ' סטיבן ג. ווקסמן

ד"ר בטסי ר. שולמן

עדכון אחרון: [תאריך 01-05-2019]

תאריך תרגום: 3-12-2020

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”