

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

פורנצפליה (Porencephaly)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcod2940

הגדרת המחלה

פגם מוחי נדיר, גנטי או נרכש, המאופיין על ידי ציסטה מלאה בנוזל בתוך המוח או חלל עם או ללא תקשורת בין החדר לחלל התת-עכבישי. הביטויים הקליניים תלויים במיקום ובחומרה ועלולים לכלול רפיון שרירים, פרכוסים, מוגבלות אינטלקטואלית והפרעת מתח שרירים.

אפידמיולוגיה

ההימצאות הנקודתית של הצורות הנרכשת והגנטית אינה ידועה. אולם, השכיחות בלידה של פורנצפליה מוערכת כ-1/19,000 ביפן ו-1/28,500 בארה"ב.

תיאור קליני

פורנצפליה עלולה להתבטא לפני או לאחר הלידה. הציסטות או החללים יכולים להימצא בכל מקום בתוך הפרנכימה המוחית והם לרוב מרופדים בקירות חלקים ומוקפים בקורטקס אטרופי. התמונה הקלינית מאוד משתנה, גם בתוך משפחות פגועות, עם מקרים חמורים המציגים מוגבלות משמעותית עד מקרים קלים עם מעורבות עצבית קלה בלבד או אפילו כזו שלא מזהה. הביטויים הקליניים העיקריים כוללים מתח שרירים נמוך, ראש קטן באופן חריג (microcephaly), רפיון שרירים עוויתי או רפיון בכל ארבעת הגפיים (quadriparesis), פרכוסים ועיכוב כללי בהתפתחות. מוגבלות אינטלקטואלית גם היא ממצא שכיח ונעה מקלה מאוד לחמורה.

אטיולוגיה

ציסטות הנרכשות לפני הלידה ולאחר הלידה (פורנצפליה נרכשת) עלולות להיגרם בשל מספר גורמים כולל דימום, נזק מקומי מאיסכמיה או פגיעת מוח טראומטית. מוטציות בגנים COL4A1 (13q34) ו-COL4A2 (13q34) זוהו במקרים משפחתיים (פורנצפליה משפחתית) ובמקרים חדשים. במקרים גנטיים אלה, הפורנצפליה גורמת לדימום לפני הלידה או בסמוך לה, והיא לעתים קשורה לחריגות אחרות במוח (שינויים דו-צדדיים בחומר הלבן, הסתיידויות, דימומים קטנים) ומעורבות של העיניים (קטרקט מולד, פיתול עורקים ברשתית).

טכניקות אבחון

האבחון נחשד בהתבסס על הביטויים הקליניים והוא מאושר בבדיקה רדיולוגית באמצעות טומוגרפיה ממוחשבת (CT), הדמיה בתהודה מגנטית (MRI) או אולטרסאונד, המציגות נגעים תוך-מוחיים אופייניים. הציסטות או החללים מובחנים היטב, מכילים את נוזל המוח והשדרה ואינם מציגים האדרה בחומר הניגוד.

אבחנה מובדלת



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

האבחנות המבדלות כוללות ציסטה עכבישית (arachnoid cyst), מחלה של חריצים או שטעים במוח (schizencephaly), ציסטה אפנדימלית (ependymal cyst), נזק מוחי מקומי של התרככות (encephalomalacia), מיימת ראש (hydranencephaly) ומחלות אחרות הקשורות ל-COL4A1 או ל-COL4A2, כולל שבץ בילדות, פתולוגיה אוטוזומלית דומיננטית של עורקי המוח עם אוטמים תת-קליפתיים ולויקואנצפלופתיה (CADASIL) ופתולוגיה של כלי הדם ברשתית (retinal vasculopathy) עם לויקודיסטרופיה מוחית (cerebral leukodystrophy).

אבחון טרום-לידתי

אולטראסאונד עשוי לגלות את מחלת פורנצפליה לפני הלידה לאחר השבוע ה-30 של היריון.

ייעוץ גנטי

דפוס ההורשה עבור פורנצפליה משפחתית הוא אוטוזומלי דומיננטי. ייעוץ גנטי צריך ליידע את ההורים של הסיכון של 50% להעברה לצאצא בעתיד. לעיתים, מתרחשים מקרים גנטיים חדשים.

ניהול וטיפול

לא קיים טיפול ספציפי עבור פורנצפליה. לכן, הטיפול הוא סימפטומטי ותומך ועשוי לכלול טיפול פיזי, טיפול בדיבור ותרופה נוגדת פרכוסים לטיפול בהם.

פרוגנוזה

הפרוגנוזה משתנה ותלויה במיקום ובהיקף של הנגע.

מבקר מומחה:

פרופ' פטריק ואן בוגארט

עדכון אחרון: 01-06-2019

תאריך תרגום: 03-11-2020

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”

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר