

מחלת חסימתית של ורידי הריאה ו/או המנגיומה נימית ריאתית (Pulmonary veno-occlusive disease and/or pulmonary capillary haemangiomas)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcodes431353

הגדרת המחלה

הפרעה שמהווה תת-קבוצה נדירה של יתר לחץ דם ריאתי נדיר המאופיין על ידי פיברוזיס חסימתי של הוורידים והוורידונים הקטנים בריאות ו/או הסתננות נימית של הרקמה התומכת בריאות, הרקמה האינטרסטיציאלית, דבר המוביל להתנגדות מוגברת של כלי הדם בריאות ולתפקוד לקוי של החדר הימני בלב.

אפידמיולוגיה

ההיארעות השנתית של מחלה חסימתית של ורידי הריאה ו/או המנגיומה נימית ריאתית (PCH או PVOD) מוערכת כ-1 מתוך 5 עד 10 מיליון, אך סביר להניח שזו הערכת חסר. הסברה היא כי PVOD או PCH מצויות אצל עד 5%-10% מהמטופלים שאובחנו תחילה עם יתר לחץ דם עורקי ריאתי (PAH) אידיופטי.

תיאור קליני

התפרצות המחלה עלולה להתרחש בכל גיל ולא קיימת נטייה מגדרית כוללת בצורה הגנטית של המחלה, אך ישנה שכיחות גבוהה יותר בקרב גברים במקרי PVOD ספורדיים. המטופלים מציגים תסמינים נשימתיים שאינם ספציפיים, כאשר השכיחים ביותר הם קוצר נשימה במאמץ ותשישות. PVOD או PCH ו-PAH אידיופטי חולקים את אותו מצג קליני ובדיקה קלינית אינה מועילה כדי להבחין ביניהם. עם התקדמות המחלה, המטופלים עלולים להציג סימנים של כשל בתפקוד החדר הימני והשימוש בתרופות עבור PAH קשור לסיכון פוטנציאלי של בצקת ריאות מסכנת חיים.

אטיולוגיה

מספר גורמים נחשדו כמשפיעים על התפתחות המחלה, כולל משטרי טיפול שונים בכימותרפיה, כמו גם השתלת מוח עצם והשתלת תאי גזע המטופואטיים בדם. חשיפה תעסוקתית היא גורם סיכון שנתקלים בו בתדירות גבוהה ל-PVOD (בעיקר ממסים אורגניים, כמו טריכולורואתילן, שהוא ממס כלורי). מעורבות ורידים ריאתיים עלולה גם להתרחש בקרב מטופלים עם מחלות של רקמות חיבור (טרשת מערכתית), סרקואידוזיס והיסטיוציטוזיס של תאי לנגרהנס בריאות אצל מבוגרים. דווחו גם מקרים בתוך המשפחה של PVOD או PCH ואצל 10% עד 20% לערך ממטופלי PVOD או PCH ישנה צורה תורשתית של המחלה בשל מוטציות דו-אלליות בגן EIF2AK4 (15q13.3).

טכניקות אבחון

צנתור לב ימני מאשר יתר לחץ דם ריאתי ומציג את הדפוס של יתר לחץ דם ריאתי קדם-נימי עם לחץ דחיסה עורקי ריאתי תקין. על אף שההיסטולוגיה נחשבת לאמת המידה לצורך אבחון מוחלט, ביופסיית ריאות נושאת סיכון גבוה

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

לתחלואה ולתמותה. לכן, האבחון לרוב מבוסס על השילוב בין ממצאים קליניים, בדיקות תפקודי ריאה ומדידות גזים בדם (רמת חמצן נמוכה בדם במנוחה ויכולת דיפוזיה נמוכה של פחמן חד-חמצני), בדיקת שטיפת ריאות (דימום סמוי בנאדיות הריאה) וסריקות CT ברזולוציה גבוהה (התעבות המחיצה, עכירויות של זכוכית חול ונפיחות בבלוטות הלימפה). מוטציות בגן EIF2AK4 מאשרות את האבחון.

אבחנה מובדלת

האבחנות המבדילות העיקריות הן PAH (אידיופתית או משנית למחלות ריאות כרוניות) ויתר לחץ דם ריאתי כרוני המערב תסחיף פקיקי.

אבחון טרום-לידתי

אבחון טרום-לידתי עשוי להישקל במשפחות עם מוטציות דו-אלליות מזהות בגן EIF2AK4.

ייעוץ גנטי

ייעוץ גנטי וסריקה של גן EIF2AK4 מוצעים למטופלי PVOD\PCH ו/או PCH תורשתיות הן מחלות אוטוזומליות רצסיביות.

ניהול וטיפול

משטרי הטיפול המומלצים הרגילים כרוכים בטיפול עם חמצן, נוגדי קרישה וחומרים נוגדי פקקת, חומרים המדכאים את מערכת החיסון, חיסונים נגד חיידקי סטרפטוקוקס שגורמים לדלקת ריאות וחיסוני שפעת והגבלת הפעילות הגופנית. השימוש בטיפולים הספציפיים ל-PAH (אנטגוניסטים לקולטן אנדותלין, מעכבי פוספודיאסטרז מסוג 5, פרוסטציקלינים) נותרו שנויים במחלוקת בשל הסיכון הגבוה לבצקת ריאות. חשוב לציין, כי מטופלי PVOD המגיבים בצורה חמורה לשאיפת חנקן חד-חמצני עלולים לפתח בצקת ריאות חמורה במהירות לאחר תחילת טיפול עם חוסם תעלות סידן. בהינתן השיקולים שלעיל, התוויית נגד של בדיקת פעילות חריפה של כלי הדם ב-PVOD. כעת מומלץ כי מטופלי PVOD ו/או PCH ייבדקו במרכזים בעלי רמת מומחיות גבוהה עבור PAH וכי הם יקבלו מידע מלא לגבי הסיכונים במידה ומתחילים בטיפולים הספציפיים ל-PAH. בשל הפרוגנוזה הלוכה בחסר, יש לדון בהשתלת ריאה בשלב מוקדם של מהלך המחלה.

פרוגנוזה

הפרוגנוזה עבור מטופלי PVOD ו/או PCH נותרת גרועה בהיעדר השתלת ריאה.

מבקר מומחה:

פרופ' דיויד מונטאני

פרופ' ברברה גיררד

עדכון אחרון: 01-06-2019

תאריך תרגום: 3-11-2020

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר



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”