

רטינופתיה של פגות (Retinopathy of prematurity)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode90050

הגדרת המחלה

מחלה ואזו-פרוליפרטיבית (vasoproliferative) נדירה של הרשתית המשפיעה על פגים ומתאפיינת בתחילה באיחור בהתפתחות פיזיולוגית של כלי דם ברשתית לצד וסקולריות פיזיולוגית לקויה, ומאוחר יותר בשגשוג כלי דם (angiogenesis) חריג, המתבטא בצמיחה מחדשת של תאי דם בחלל זגוגית העין (intravitreal).

תקציר

אפידמיולוגיה

שכיחות רטינופתיה של פגות (Retinopathy of prematurity (ROP)) הולכת וגוברת ככל שעולים מספרי הפגים השורדים ומגיעים לגיל הינקות, בייחוד במדינות מתפתחות. חלק מהאומדנים בתינוקות שנולדו טרם זמנם מצביעים על למעלה מ-30%. במדינות מסוימות, רטינופתיה של פגות (ROP) אחראית לעד 10% ממקרי העיוורון בילדים. שכיחות גבוהה יותר דווחה בדרום מזרח אסיה, באמריקה הלטינית ובאפריקה שמדרום לסהרה. שיעורי השכיחות דומים באוכלוסיות של לבני עור ושל שחורי עור, אך התקדמות המחלה לצורותיה החמורות ככל הנראה תדירה יותר בקרב לבנים.

תיאור קליני

דרגת הפגות בדרך כלל תואמת לחומרת הביטויים הקליניים, כאשר התינוקות הקטנים ביותר חשופים לסיכון הגבוה ביותר. בתינוקות הנולדים בלידה מוקדמת עם המחלה, בעת הלידה, הרשתית כבר סיימה את התפתחותה התקינה. מאוחר יותר, שגשוג לא תקין של כלי דם (aberrant angiogenesis), המתבטא בהתפתחות כלי דם חדשים (neovascularization) בתוך חלל זגוגית העין, ומוביל בהמשך להיווצרות לייפת (fibrosis) קריטית הגורמת להיפרדות חלקית או מלאה של הרשתית ואובדן ראייה אפשרי. החולים עלולים לפתח גם אמטרופיה (ametropia), אנאיזומטרופיה (anisometropia), עין עצלה (amblyopia) או פזילה (strabismus). גם גלאוקמה דווחה בפרטים עם המחלה.

אטיולוגיה

מנגנוני הפעילות הלקויה המונחים ביסודה של רטינופתיה של פגות (ROP) עדיין אינם מובנים כל צרכם. גורמים שנמצאו קשורים לרטינופתיה חמורה בפגים כוללים רמות חמצן גבוהות בעת הלידה, ותנודות ברמות החמצן בדם בתקופת הינקות, משקל נמוך בעת הלידה וגיל היריון צעיר, וכן ליקויים בגדילה לאחר הלידה. במחקרי גנים מועמדים (candidate gene), דווח על מוטציות גנטיות הקשורות ל-ROP, לרבות NDP (Xp11.4-p11.3), LRP5 (11q14-q21) ו-4FZD (11q13.4).

טכניקות אבחון

תינוקות הנולדים לפני השבוע ה-30 להריון או במשקל לידה נמוך מ-1,500 גרם, צריכים להיבדק בחשד ל-ROP, אך ההנחיות הספציפיות עשויות להשתנות על בסיס סטטיסטיקות אזוריות ומאפיינים אזוריים של פגים עם המחלה



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

ברחבי העולם. האבחון מתבסס על אפיון חומרת ה-ROP בפגים הנקבעת בדרך כלל באמצעות בדיקת קרקעית העין המורחבת על ידי דחיקה של לובן העין (scleral depression), אך יותר ויותר בעזרת סקירת תמונות מצולמות. רטינופתיה של פגות מסווגת לפי שלושה אזורים ודרגות חומרה ב-5 שלבים (1 עד 5, ממחלה קלה ועד היפרדות מלאה של הרשתית).

אבחנה מובדלת

השיקולים העיקריים לאבחנה מובדלת לגבי רטינופתיה של פגות (ROP) בשלב מוקדם הם מצבים הקשורים לליקוי באספקת הדם ההיקפית לרשתית (peripheral avascular retina) והתפתחות כלי דם חדשים (neovascularization) ברשתית, לרבות ויטרו-רטינופתיה אקסודטיבית משפחתית (familial exudative vitreoretinopathy (FEVR) או אינקוטיננטיה פיגמנטי (Incontinentia pigmenti) (עיינו במונחים אלו). בחולי ROP שלב 5, ניתן לכלול גם מצבים נוספים הגורמים לרפלקס לבן מהאישונים (leukocoria) (כגון גידול תוך עיני (retinoblastoma), persistent fetal vasculature, טוקסוקריאזיס (toxocariasis) וכו').

ניהול וטיפול

מומלץ לעבוד בצמוד לרופא ילודים ופגים (neonatologist). מאמצים רבים מושקעים במניעת רמות חמצן גבוהות בעת הלידה (100% חמצן). מומלץ לבצע ניטור מיטבי ולווסת ריווי חמצן בהתאם למדדים שייבחרו על בסיס גיל ההיריון ובריאותו הכללית של התינוק. יחד עם זאת, רמת הריווי המיטבית אינה ידועה. לאחר בדיקת תינוקות בסיכון, מומלץ לבצע מעקב על בסיס ממצאי הרשתית. אפשרויות הטיפול כוללות טיפול בלייזר – הקרשה בעזרת אור – תוך-עינית (transpupillary) או דרך לובן העין (transscleral) - של אספקת הדם ההיקפית לרשתית (peripheral avascular retina). לטיפול ברטינופתיה של פגות (ROP) בצורותיה החמורות ביותר כגון ROP חמורה של אזור-I (zone I severe ROP) ו-ROP אחורי תוקפני (aggressive posterior ROP), מבוצעים מחקרים השוקלים טיפול תוך-עיני (intravitreal) בחומרים מעכבי פעילות ביולוגית של גורם גדילה וסקולרי אנדותיליאלי (vascular endothelial growth factor (VEGF)). שיקום הראייה קריטי עקב הקישור לקוצר ראייה (myopia) ובעיות בשבירת קרני האור (refractive errors). יש לתקן הבדלי חדות ראייה בין העיניים (Anisometropia) ולטפל בעין עצלה (amblyopia) ופזילה (strabismus) הקשורות אליה. ייתכן שיהיה צורך בשימוש במשקפי מגן ועזרים לראייה ירודה.

פרוגנוזה

גיל ההיריון ומשקל התינוק בלידה הם גורמי הפרוגנוזה העיקריים ברטינופתיה של פגות (ROP). גם עלייה לא טובה במשקל לאחר הלידה נמצאה קשורה. ROP נפתרת מעצמה לעתים קרובות, אך אם היא מפתחת מאפיינים חמורים, היא עלולה לגרום לעיוורון.

מבקר מומחה:

פרופ' מרי אליזבת' הארטנט (Pr. Mary Elizabeth HARTNETT)

עדכון אחרון: [01-07-2019]

תאריך תרגום: [07-09-2020]

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”