

תת-חום מחזורי עצמוני (Spontaneous periodic hypothermia)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode29822

הגדרת המחלה

הפרעה נירולוגית נדירה המתאפיינת בתת-חום מחזורי עצמוני (spontaneous periodic hypothermia) והזעת יתר (hyperhidrosis) ללא נגעים היפותלמיים (hypothalamic lesions).

תקציר

אפידמיולוגיה

שכיחותה של הפרעת תת-חום מחזורי עצמוני (SPH) (spontaneous periodic hypothermia) אינה ידועה אך עד כה תוארו יותר מ- 50 מקרי תת-חום מחזורי עצמוני בספרות העולמית.

תיאור קליני

תת-חום מחזורי עצמוני (SPH) יכולה להתרחש בכל גיל (בטווח שבן 6 חודשים ל-62 שנה). הביטויים הקליניים של המחלה כוללים אפיזודות חוזרות של תת-חום (היפותרמיה) (טמפרטורת ליבה $<35^{\circ}\text{C}$) המלווה בהזעה מרובה, בחילה והקאות, המתרחשים ללא נוכחות זיהום ברור או סיבה אנדוקרינית. אירועי תת-חום יכולים להתרחש במחזוריות הנעה בין פעם בכמה שעות לפעם בכמה שנים כאשר האירועים עצמם עשויים להימשך בין שעות לשבועות. התחושה שחווים החולים היא בדרך כלל "הרגשה מוזרה" בראש המתוארת כעוצמתית, מכלה ומשולבת בתחושת חולשה, חוסר קואורדינציה והליכה לא יציבה. מאפיינים נוספים כוללים נמנום, שינה עמוקה, סינקופות של תת-חום, האטה קלה בקצב הלב (bradycardia), ועור חיור וקר. בדרך כלל לא נלוות למצב זה תלונות על שלשול, בלבול, גניחות, פריחה, התקפים אפילפטיים (seizure activity), רעידות וחוסר יציבות. השתנת יתר (polyuria) וצימאון מוגבר (polydipsia) במהלך ההתקפים תוארו רק במקרה אחד. התקפים נשנים של תת-חום דווחו בשני אחאים.

אטיולוגיה

המנגנון הפתופיזיולוגי (pathophysiological) המדויק לתסמונת זו עדיין אינו מובן. מנגנונים משוערים כוללים חוסר תפקוד היפותלמי (hypothalamic dysfunction), תופעות נירוכימיות חריגות (neurochemical abnormalities), תהליכים דלקתיים, ופעילות אפילפטית.

סכניקות אבחון

האבחון כולל בדיקות גופניות ומערכתיות המדגימות עור חיור וקר, וספירת דם ורמות אלקטרוליטים תקינות. סקירות דימות עשויות לחשוף, בחלק מהמקרים, נגעים מתלכדים (confluent lesions) בכפיס המוח (corpus callosum) ונגע תחום (circumscribed lesion) בתלמוס הימני האחורי (right posterior thalamus). רמות חומצה 5-הידרוקסאינדולאצטית (5-HIAA, 5-hydroxyindoleacetic acid) וחומצה הומווילית (homovanillic acid, HVA) בנוזל מוח שדרתי (cerebrospinal fluid) עלולים להיות מתחת לטווח הנורמה.

אבחנה מובדלת

אבחנה מובדלת של תת-חום מחזורי עצמוני (SPH) תת פעילות חמורה של בלוטת התריס, היפוגליקמיה או התקפים של חמצת קטוטית סוכרתית (diabetic ketoacidosis)

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

ניהול וטיפול

לא קיים טיפול רפואי לתת-חום מחזורי עצמוני (SPH). המחלה מנוהלת בעיקר על ידי טיפול תומך הכולל החזרת חום הגוף בעזרת שמיכה חמה. טיפול בתרופות כגון קארבאמאזפין, קלונידין, ציפרוהפטדין, גליקופירולט, ברומוקריפטין, כלורפרומזין, כריתת עצב סימפתטי (sympathectomy) מניבים תגובות שונות. (Carbamazepine, clonidine, cyproheptadine, glycopyrrolate, bromocriptine, chlorpromazine) חוסמי בטא-1 או

פרוגנוזה

תת-חום מחזורי עצמוני (SPH) היא מחלה שפירה שעשויה לחדול להתקיים באופן ספונטני. בחלק מהחולים דווח על התקפי יתר-חום (hyperthermia) תוך כד מהלך המחלה.

מבקר מומחה:

○ ד"ר אוזגור דומאן (Dr. Ozgur DUMAN)

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”