

:: Zarostowa choroba żył płucnych i(lub) hemangiomatoza kapilarna płucna

Orpha number: 431353

Definicja choroby:

Zarostowa choroba żył płucnych i(lub) hemangiomatoza kapilarna płucna (PVOD i(lub) PCH) stanowi rzadką podgrupę tętniczego nadciśnienia płucnego (PAH; zob. to hasło) i charakteryzuje się zarostowym zwłóknieniem drobnych żył płucnych i żyłek oraz(lub) przeciekiem kapilarnym do tkanki śródmiąższowej płuc, co prowadzi do zwiększenia oporu naczyniowego płuc i dysfunkcji prawej komory serca.

Epidemiologia:

Roczną częstość występowania szacuje się na 1 na 5 -10 milionów, ale wydaje się być ona zaniżona. Uważa się, że PVOD i(lub) PCH występuje u 5 do 10% pacjentów z pierwotnie rozpoznany idiopatycznym tętnicznym nadciśnieniem płucnym.

Opis kliniczny:

Początek choroby może nastąpić w każdym wieku, a płeć do niej szczególnie nie predysponuje. Pacjenci zgłaszają niespecyficzne objawy ze strony układu oddechowego, najczęściej postępującą duszność wysiłkową i zmęczenie. PVOD i(lub) PCH i idiopatyczne PAH (zob. to hasło) dają takie same objawy, więc w badaniu klinicznym nie można ich odróżnić. Obserwuje się także przewlekły kaszel, palce pałeczkowate, krwioplucie, wysięk w opłucnej, objaw Reynauda oraz nagłą śmierć. W miarę postępu choroby pacjenci mogą wykazywać oznaki niewydolności prawej komory serca i obrzęk płuc.

Etiologia:

Podejrzewa się kilka czynników, które mogą wpływać na rozwój choroby, w tym różne chemoterapeutyki oraz przeszczep szpiku i hematopoetycznych komórek macierzystych. Zaburzenie to może również wystąpić u pacjentów z chorobami tkanki łącznej (twardzina układowa), sarkoidozą oraz płucną histiocytozą z komórek Langerhansa dorosłych (zob. te hasła). Znane są także rodzinne przypadki PVOD oraz(lub) PCH, a około 10 do 20% pacjentów z PVOD i(lub) PCH ma dziedziczne formy choroby spowodowane biallelicznymi mutacjami w genie *EIF2AK4*(15q13.3).

Metody diagnostyczne:

Cewnikowanie prawej komory serca potwierdza nadciśnienie płucne i ujawnia przed włócnickową postać PH z prawidłowym ciśnieniem zaklinowania w kapilarach płucnych. Choć badanie histologiczne uważane jest za złoty standard w diagnostyce, to biopsja płuca niesie ze sobą wysokie ryzyko zachorowalności i



śmiertelności. Stąd rozpoznanie opiera się zwykle na połączeniu objawów klinicznych z badaniami czynnościowymi płuc i gazometrią (hipoksemia spoczynkowa i niska pojemność dyfuzyjna dla tlenu węgla), popłuczynami oskrzelowo-płucnymi (ukryte krwawienie pęcherzykowe) oraz tomografią komputerową wysokiej rozdzielczości (zgrubienie przegrody, ogniska matowej szyby oraz powiększenie węzłów chłonnych). Rozpoznanie potwierdza stwierdzenie mutacji w genie *EIF2AK4*.

Rozpoznanie różnicowe:

Chorobę różnicuje się głównie z tętnicznym nadciśnieniem płucnym (PAH; idiopatyczne lub wtórne do przewlekłych chorób płuc) oraz przewlekłym zakrzepowo-zatorowym nadciśnieniem płucnym.

Badania prenatalne:

Diagnostykę prenatalną można wziąć pod uwagę w przypadku rodzin i krewnych, u których zidentyfikowano bialleliczne mutacje w genie *EIF2AK4*.

Poradnictwo genetyczne:

Pacjentom proponuje się przesiewowe badania genetyczne genu *EIF2AK4* i poradnictwo genetyczne. Dziedziczne PVOD i (lub) PCH jest chorobą autosomalną recesywną.

Postępowanie i leczenie:

Zazwyczaj zalecane terapie obejmują terapię tlenową, antykoagulanty oraz leki przeciwzakrzepowe, leki immunosupresyjne, szczepionki przeciw pneumokokom i grypie oraz ograniczenie aktywności fizycznej. Stosowanie terapii specyficznych dla PAH (antagonistów receptora endoteliny, inhibitorów fosfodiesterazy typu 5, prostacyklin) jest kontrowersyjne ze względu na wysokie ryzyko wystąpienia obrzęku płuc. Blokery kanału wapniowego mogą wywołać obrzęk płuc zagrażający życiu. Obecnie zaleca się, aby pacjenci z PVOD i (lub) PCH byli leczeni w wysoko wyspecjalizowanych ośrodkach zajmujących się PAH oraz aby byli w pełni poinformowani o ryzyku związanym z włączeniem terapii specyficznie ukierunkowanych na PAH. Ze względu na złe rokowania należy omówić przeszczep płuc na wczesnym etapie choroby.

Rokowanie:

Głównym problemem związanym z terapią ukierunkowaną na PAH w PVOD i (lub) PCH jest ryzyko wystąpienia ciężkiego obrzęku płuc. Przy braku przeszczepu płuc rokowanie dla pacjentów z PVOD i (lub) PCH jest niepomyślne.

Recenzent-ekspert: dr Barbara Girerd i dr David Montani

Data: listopad 2014

Tłumaczenie: sierpień 2016



This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

