



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/AM/intro>

Բլաուի հիվանդությունը/Յուվենիլ Սարկոիդոզը

Տարբերակ 2016

1. Ի՞նչ է Բլաուի հիվանդությունը/Յուվենիլ Սարկոիդոզը:

1.1 Ի՞նչ է սա:

Բլաուի համախտանիշը գենետիկ հիվանդություն է: Հիվանդը ունենում է մաշկի ցան, արթրիտ և ուլցերիտ: Այլ օրգաններ ևս կարող են ախտահարվել, ինչպես նաև լինում է պարբերական տենդ: Բլաուի համախտանիշը տերմին է, որը կիրառվում է հիվանդության ընտանեկան դեպքերի համար, բայց հնարավոր են նաև եզակի (սպորադիկ) դեպքեր, որոնք կոչվում են Վադ Սկզբով Սարկոիդոզ(ՎՍՍ) :

1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:

Հաճախականությունն անհայտ է: Սա շատ հազվադեպ հիվանդություն է, որն ախտահարում է վաղ հասակի երեխաներին, (հիմնականում մինչև 5 տարեկանը) և ավելի է ծանրանում, եթե չի բուժվում: Համապատասխան գենի հայտնաբերումից հետո, հիվանդությունը ախտորոշվում է ավելի հաճախ, ինչը թույլ է կտա ավելի հստակ գնահատել հանդիպման հաճախականությունը և բնական պատմությունը:

1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:

Բլաուի համախտանիշը գենետիկական հիվանդություն է: Պատասխանատու գենը կոչվում է NOD2 (հոմանիշը` CARD15), որը կոդավորում է իմուն-բորբոքային պատասխանում դեր ունեցող սպիտակուլը: Եթե այս գենը Բլաուի համախտանիշին բնորոշ մուտացիա է պարունակում, սպիտակուլն իր ֆունկցիան բավարար

չի կատարում և մարմնի տարբեր հյուսվածքներում և օրգաններում առաջանում է խրոնիկ բորբոքում՝ գրանուլոմաների ձևավորմամբ: Գրանուլոմաները բորբոքային բջիջների կուտակումներ են, որոնք կապված են բորբոքման հետ և կարող են խախտել տարբեր օրգանների և հյուսվածքների նորմալ կառուցվածքը և ֆունկցիան:

1.4 Այն ժառանգական է:

Այն ժառանգվում է որպես աուտոսոմ-դոմինանտ հիվանդություն (ինչը նշանակում է, որ այն չի փոխանցվում սեռով և ծնողներից գոնե մեկը պետք է ունենա այս հիվանդության նշանները): Փոխանցման այս ձևը նշանակում է, որ Բլաուի համախտանիշ ունենալու համար, անհատը պետք է ունենա միայն մեկ մուտացված գեն՝ ժառանգված կամ մորից, կամ հորից : ՎՍՍ-ի դեպքում, հիվանդությունը սպորադիկ է, մուտացիան առաջանում է հենց հիվանդի մոտ և երկու ծնողներն էլ առողջ են: Եթե հիվանդը կրում է այս գենը, ապա նա կունենա այս հիվանդությունը: Եթե ծնողներից մեկը ունի Բլաուի համախտանիշը, 50% դեպքերում երեխան նույնպես կունենա այն:

1.5 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Կարելի՞ է այն կանխարգելել:

Երեխան ունի այս հիվանդությունը, քանի որ նա կրում է Բլաուի համախտանիշի պատճառ հանդիսացող գենը: Ներկայումս, հիվանդությունը կանխարգելել հնարավոր չէ, բայց նշանները կարելի է բուժել:

1.6 Այն ինֆեկցիա՞ է:

Ոչ:

1.7 Որո՞նք են հիվանդության հիմնական նշանները:

Հիվանդության հիմնական նշանն է կլինիկական տրիադան՝ արթրիտ, դերմատիտ, ուլվերիտ: Սկզբնական նշաններին են պատկանում բնորոշ էկզանթեման՝ փոքր, շրջանաձև ցանային էլեմենտներ, որոնք տարբերվում են երանգով՝ թույլ վարդագույնից մինչև դեղնաշագանակագույն կամ արտահայտիչ կարմիր: Տարիների ընթացքում ցանը ավելանում և նվազում է: Արթրիտը

ամենահաճախ հանդիպող նշանն է, որը սկսվում է կյանքի առաջին տասնամյակում: Սկզբում դիտվում է հողերի այտուց, բայց շարժունակությունը պահպանվում է: Ժամանակի ընթացքում կարող են զարգանալ հողերում շարժումների սահմանափակում, դեֆորմացիաներ և էռոզիաներ: Ուլտիտը (ծիածանաթաղանթի բորբոքում) ամենավտանգավոր նշանն է, քանի որ, այն հաճախ ուղեկցվում է բարդություններով (կատարակտ, ներակնային ճնշման բարձրացում), և չբուժման դեպքում կարող է տեսողության թուլացման պատճառ լինել:

Որպես լրացում, գրանուլեմատոզ բորբոքումը կարող է ախտահարել նաև բազմաթիվ այլ օրգաններ, առաջացնելով այլ ախտանշաններ, ինչպիսիք են թոքային և երիկամային ֆունկցիաների նվազեցումը, զարկերակային ճնշման բարձրացումը և կրկնող տենդը:

1.8 Հիվանդությունը նման է յուրաքանչյուր երեխայի մոտ:

Այն նույնը չէ ամեն մի երեխայի մոտ: Ավելի հաճախ նշանների տեսակը և ծանրությունը կարող են փոխվել երեխայի աճին զուգահեռ: Այս հիվանդությունը պրոգրեսիվվում է, եթե չի բուժվում և ախտանշանները համապատասխանորեն զարգանում են:

2. Ախտորոշումը և բուժումը

2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:

Ընդհանուր առմամբ, Բլաուի համախտանիշը ախտորոշելու համար կիրառվում են հետևյալ մոտեցումները՝

Ա) Կլինիկայի վրա հիմնված ենթադրություն, ըստ որի Բլաուի համախտանիշը տեղին է ենթադրել, եթե երեխան ունի բնորոշ կլինիկական տրիադայի նշանները (հող, մաշկ, աչք) : Անհրաժեշտ է ընտանեկան անամնեզի մանրամասն հետազոտում, քանի որ հիվանդությունը հազվադեպ հանդիպող է և ժառանգվում է աուտոսոմ-դոմինանտ ձևով: Բ) Գրանուլոմաների առկայություն. Բլաուի համախտանիշի/ՎՍՍ-ի ախտորոշման համար կարևոր է ախտահարված հյուսվածքում տիպիկ գրանուլոմաների առկայությունը: Գրանուլոմաները կարող են հայտնաբերվել ախտահարված մաշկի կամ բորբոքված հողի բիոպսիայի միջոցով: Գրանուլեմատոզ բորբոքման այլ պատճառները (ինչպիսին են տուբերկուլյոզը, իմունոդեֆիցիտը կամ այլ բորբոքային

հիվանդություններ, օրինակ վասկուլիտը) պետք է ժխտվեն կլինիկական գնման, համապատասխան արյան, վիզուալիզացնող և այլ թեստերով: Գ) Գենետիկ քննություն: Վերջին մի քանի տարվա ընթացքում, հնարավոր է դարձել կատարել հիվանդների գենետիկական քննություն, Բլաուի համախտանիշի/ՎՍՍ-ի առաջացման համար պատասխանատու մուտացիաները հայտնաբերելու համար:

2.2 Ո՞րն է հետազոտությունների կարևորությունը:

Ա) Մաշկի բիոպսիա: Մաշկի բիոպսիայի ժամանակ մաշկի հյուսվածքից վերցվում է փոքր կտոր, ինչը շատ հեշտ է իրականացնել: Եթե մաշկի բիոպսիան հայտնաբերում է գրանուլոմաներ, և ժխտվում են գրանուլոմաների առաջացման հետ կապված բոլոր հիվանդությունները, դրվում է Բլաուի համախտանիշ ախտորոշումը: Բ) Արյան թեստեր: Արյան թեստերը կարևոր են գանուլեմատոզ բորբոքման հետ կապված այլ հիվանդությունները (իմունոդեֆիցիտ կամ Կրոնի հիվանդություն) ժխտելու համար: Դրանք նաև կարևոր են բորբոքման աստիճանը և այլ օրգանների (երիկամներ կամ լյարդ) ներգրավվածությունը որոշելու համար: Գ) Գենետիկական թեստեր: Միակ թեստը, որը միանշանակ հաստատում է Բլաուի համախտանիշը, գենետիկական քննությունն է, որը ցույց է տալիս NOD2 գենի մուտացիաների առկայությունը:

2.3 Կարո՞ղ է այն բուժվել կամ ապաքինվել:

Այն չի ապաքինվում, բայց կարելի է բուժել դեղերով, որոնք հսկում են բորբոքումը հողերում, աչքերում և այլ ախտահարված օրգաններում: Դեղորայքային բուժման նպատակն է նշանների հսկողությունը և հիվանդության պրոգրեսիայի կանխարգելումը:

2.4 Ո՞րն է բուժումը:

Ներկայումս, չկան ապացույցներ Բլաուի համախտանիշի/ՎՍՍ-ի օպտիմալ բուժման հետ կապված: Հոդերի խնդիրները հաճախ կարող են բուժվել ոչ-ստերոիդային հակաբորբոքային դեղերով և Մետոտրեքսատով: Մետոտրեքսատը հայտնի է Յուվենիլ Իդիոպաթիկ Արթրիտով հիվանդ երեխաների մոտ արթրիտը հսկելու իր ունակությամբ, սակայն Բլաուի համախտանիշի դեպքում այն մեծ նշանակություն չունի: Ուվեիտը շատ դժվար է հսկել: Տեղային բուժումը (աչքի ստերոիդային կաթիլներ կամ տեղային ստերոիդային ներարկումներ) շատ հիվանդների համար բավարար չէ: Մետոտրեքսատի արդյունավետությունը ուլտրաի հսկողության

համար ոչ միշտ է բավարար և հիվանդները կարող են կարիք ունենալ խմելու ձևով կորտիկոստերոիդների նշանակման աչքերի ծանր բորբոքումը հսկելու համար:

Աչքերի և/կամ հոդերի բորբոքում, ներքին օրգանների ախտահարում ունեցող հիվանդները, ում մոտ հիվանդությունը դժվարությամբ է կառավարվում, ցիտոկին-ինհիբիտորների, ինչպիսիք են ՌԻՆԳ- α -ի ինհիբիտորները (Ինֆլիքսիմաբ, Ադալիմումաբ), կարող են լինել արդյունավետ:

2.5 Որո՞նք են դեղորայքային բուժման կողմնակի ազդեցությունները:

Մետոտրեքսատի ամենահաճախ հանդիպող կողմնակի ազդեցություններից են սրտխառնոցը և որովայնացավը դեղի ընդունման օրը: Արյան թեստերը անհրաժեշտ են լյարդի ֆունկցիայի և արյան սպիտակ բջիջների քանակը հսկելու համար:

Կորտիկոստերոիդները առաջացնում են այնպիսի կողմնակի ազդեցություններ, ինչպիսիք են քաշի ավելացում, դեմքի այտուց և տրամադրության տատանումներ: Եթե ստերոիդները նշանակվում են երկար ժամանակով, նրանք կարող են աճի ճնշման, օստեոպորոզի, բարձր զարկերակային ճնշման և շաքարային դիաբետի պատճառ լինել:

ՌԻՆԳ- α ինհիբիտորները նոր դեղեր են: Դրանց օգտագործումը կարող է ուղեկցվել ինֆեկցիայի ռիսկի բարձրացմամբ, տուբերկուլյոզի ակտիվացմամբ և նյարդաբանական կամ այլ իմուն հիվանդությունների զարգացմամբ: Մալիգնիզացիայի զարգացման հնարավոր ռիսկը ներկայումս քննարկվում է, և չկան վիճակագրական տվյալներ, որոնք հաստատում են մալիգնիզացիայի ռիսկի ավելացումը այս դեղերի ընդունումից հետո:

2.6 Որքա՞ն է տևում բուժումը:

Բուժման օպտիմալ տևողության մասին վկայող տվյալներ ներկայումս չկան: Կարևոր է հսկել բորբոքումը, կանխարգելելու համար հոդերի վնասումը, տեսողության կորուստը և այլ օրգանների վնասումը:

2.7 Ի՞նչ կասեք ոչ ավանդական կամ լրացուցիչ բուժման մասին:

Չկան ապացույցներ Բլաուի համախտանիշի/ՎՍՍ-ի բուժման այս տեսակի վերաբերյալ:

2.8 Ինչպիսի՞ պարբերական զննումներ են հարկավոր:

Երեխաները պետք է կանոնավոր (տարին առնվազն 3 անգամ) զննվեն իրենց մանկական ռեմատոլոգի կողմից, հիվանդության հսկողության և դեղորայքային բուժման կարգավորման համար: Կարևոր է նաև ակնաբույժի մոտ կանոնավոր այցերը, հաճախականությունը կախված է աչքի բորբոքման ծանրության աստիճանից և ընթացքից: Բուժում ստացող երեխաները պետք է հանձնեն արյան և մեզի անալիզներ, առնվազն տարին 2 անգամ:

2.9 Ինչքա՞ն տևում հիվանդությունը:

Այս հիվանդությունը պահպանվում է ամբողջ կյանքում: Սակայն, հիվանդության ակտիվությունը կարող է տատանվել ժամանակի ընթացքում:

2.10 Ո՞րն է հիվանդության երկարաժամկետ կանխատեսումը:

Երկարաժամկետ կանխատեսման մասին վկայող հասանելի տվյալները սահմանափակ են: Շատ երեխաներ հսկվում են ավելի քան 20 տարի, և լավ կարգավորված բուժման շնորհիվ ունեն նորմալ աճ, նորմալ հոգեշարժողական զարգացում և կյանքի լավ որակ:

2.11 Հնարավո՞ր է ամբողջական ապաքինում:

Ոչ, քանի որ այն գենետիկական հիվանդություն է: Սակայն, լավ բժշկական հսկողությունը և բուժումը հիվանդների մեծ մասին տալիս են կյանքի լավ որակ: Հիվանդության ծանրությունը և պրոգրեսիան Բլաուի համախտանիշով հիվանդների մոտ տարբեր է: Ներկայումս, անհնար է կանխագուշակել հիվանդության ընթացքը առանձին հիվանդի համար:

3. Առօրյա կյանքը:

3.1 Ինչպե՞ս է հիվանդությունը ազդում երեխայի և նրա ընտանիքի

առօրյա կյանքի վրա:

Երեխան և նրա ընտանիքը կարող են ունենալ տարբեր խնդիրներ, մինչև հիվանդության ախտորոշվելը: Հենց որ ախտորոշումը դրվում է, երեխան կարիք կունենա բժշկի (մանկական ռեմատոլոգ և ակնաբույժ) կանոնավոր այցերի՝ հիվանդության ակտիվության հսկողության և դեղորայքային բուժման կարգավորման համար: Հոդերի ծանր ախտահարմամբ երեխաները ֆիզիոթերապիայի կարիք ունեն:

3.2 Ի՞նչ կասեք դպրոցի մասին:

Հիվանդության խրոնիկ ընթացքը կարող է խանգարել դպրոց հաճախմանը և ազդել առաջադիմության վրա: Հիվանդության լավ հսկողությունը կարևոր է դպրոց հաճախելու հնարավորության տալու համար: Ուսուցիչներին հիվանդության մասին տեղեկացնելը կարող է օգտակար լինել, մասնավորապես, թե ինչ անեն նրանք նշանների արտահայտման դեպքում:

3.3 Ի՞նչ կասեք սպորտի մասին:

Բլաուի համախտանիշով հիվանդներին անհրաժեշտ է խրախուսել, որպեսզի զբաղվեն սպորտով, սահմանափակումները կախված են հիվանդության ակտիվության հսկողությունից:

3.4 Ի՞նչ կասեք սննդակարգի մասին:

Չկա որևէ յուրահատուկ սննդակարգ: Սակայն, կորտիկոստերոիդ ստացող հիվանդները պետք է խուսափեն քաղցր և աղի սննդի չարաշահումից:

3.5 Կարո՞ղ է կլիման ազդել հիվանդության ընթացքի վրա:

Ոչ:

3.6 Կարո՞ղ է երեխան պատվաստվել:

Երեխան կարող է պատվաստվել, բացառությամբ կենդանի պատվաստանյութերով պատվաստումների, կորտիկոստերոիդով, Մետոտրեքսատով կամ ՌԻՆԳ- α -ով բուժում ստանալու ժամանակ:

3.7 Ի՞նչ կասեք սեռական կյանքի, հղիության և հակաբեղմնավորիչների մասին:

Բլաուի համախտանիշով հիվանդները չունեն ծնելիության խնդիրներ՝ կապված հիվանդության հետ: Եթե նրանք ստանում են Մետոտրեքսատ, անհրաժեշտ է հակաբեղմնավորիչների ճիշտ օգտագործում, քանի որ այս դեղը պտղի վար կարող է կողմնակի է ազդեցություններ ունենալ: Քանի որ չկան տվյալներ ՌԻՆԳ- α -ինհիբիտորների և հղիության անվտանգության մասին, հիվանդները պետք է դադարեցնեն նրանց ընդունումը մինչև հղիանալը: Որպես ընդհանուր օրենք, հղիությունը ավելի լավ է պլանավորել և բուժումը և հիվանդության հետագա վարումը հարմարեցնել նախապես: