



www.printo.it/pediatric-rheumatology/AM/intro

Միջերկրածովյան ընտանեկան տենդ

Տարբերակ 2016

2. ԱՆՏՈՐՈՇՈՒՄԸ և ԲՈՒԺՈՒՄԸ

2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:

Ընդհանուր առմամբ, ախտորոշման համար կիրառվում են հետևյալ մոտեցումները՝

Կլինիկական կասկած՝ Երեխայի մոտ ՄԸՏ-ի մասին կարելի է ենթադրել միայն նվազագույնը 3 գրոհից հետո: Անհրաժեշտ է մանրամասն իմանալ եթևիկ ծագման, ինչպես նաև նմանատիպ գանգատներ կամ երիկամային անբավարարություն ունեցող բարեկամների մասին: Ծնողներին անհրաժեշտ է խնդրել մանրամասն նկարագրել նախորդ գրոհները:

Հետագա հսկողությունը Երեխան, ում մոտ երթադրվում է ՄԸՏ, պետք է մանրամասն հետազոտվի մինչև վերջնական ախտորոշման հաստատումը: Հսկողության ընթացքում, եթե հնարավոր է, հիվանդը պետք է հետազոտվի գրոհների ժամանակ՝ օբյեկտիվ մանրամասն գնման և արյան քննությունների հանձնման համար, որոնց նպատակը բորբոքման առկայությունը գնահատելն է: Ընդհանուր առմամբ, այս թեստերը դառնում են դրական նոպաների ժամանակ, վերադառնում են նորմալ կամ գրեթե նորմալ ցուցանիշների նոպաներից հետո: Ձևավորվել են ախտորոշման չափորոշիչներ, որոնք օգնում են ՄԸՏ ճանաչելու հարցում: Տարբեր պատճառներից ելնելով միշտ չէ, որ հնարավոր է տեսնել երեխային նոպայի ժամանակ: Ինչպէ, ծնողներին խնդրում են պահել օրագիր և նկարագրել, թե ինչ է տեղի ունենում: Նրանք կարող են օգտվել նաև մոտակա լաբորատորիաներից արյան թեստերի համար:

Պատասխանը` Կոլխիցինով բուժման հանդեպ Երեխաները, որոնց կլինիկական և լաբորատոր տվյալները հիմք են հանդիսանում մեծ հավանականությամբ ախտորոշելու ՄՇՏ, ստանում են Կոլխիցին մոտավորապես 6 ամիս, որից հետո նշանները նորից վերանայվում են: ՄՇՏ-ի դեպքում, նույնները կա՛մ ամբողջությամբ դադարում են, կա՛մ նվազում է նրանց հաճախականությունը, ծանրության աստիճանը և տևողությունը: Միայն այն բանից հետո, երբ այս քայլերը կկատարվել, հիվանդի մոտ կարող է ախտորոշվել ՄՇՏ և նշանակվել Կոլխիցին, որը տրվում է ամբողջ կյանքում: Քանի որ ՄՇՏ-ի ժամանակ ախտահարվում են տարբեր օրգան համակարգերը, ախտորոշման և վարման գործընթացում կարող են ներգրավվել տարբեր մասնագետներ` ներառյալ մանկաբույժներ, մանկական կամ ընդհանուր ռևմատոլոգներ, նեֆրոլոգներ (երիկամների մասնագետ) և գաստրոէնտերոլոգներ (ստամոքս-աղիքային տրակտի մասնագետներ):

Գենետիկական քննություն Վերջերս, հնարավոր է դարձել հիվանդների մոտ իրականացնել գենետիկական քննություն, ՄՇՏ առաջացնող մուտացիաների առկայությունը հայտնաբերելու համար: ՄՇՏ-ի կլինիկական ախտորոշումը հաստատվում է, եթե հիվանդը կրում է 2 մուտացիա՝ մեկական յուրաքանչյուր ծնողից: Սակայն, մուտացիաները, որոնք ներկայումս նկարագրվում են, հայտնաբերվում են ՄՇՏ-ով հիվանդների 70-80%-ի դեպքում: Սա նշանակում է , որ կան ՄՇՏ-ով հիվանդներ, որոնք ունեն մեկ կամ նույնիսկ չունեն մուտացիա, այդ պատճառով ՄՇՏ ախտորոշումը դեռևս կախված է կլինիկական գնահատականից:Գենետիկական քննությունը ոչ բոլոր բուժական հիմնարկներում է հասանելի: Տենդը և որովայնացավը երեխաների շրջանում առավել հաճախ հանդիպող գանգատներն են: Սակայն, երբեմն հեշտ չէ ախտորոշել ՄՇՏ, նույնիսկ բարձր ռիսկով պոպուլյացիաներում: Կարող է պահանջվել մի քանի տարի, մինչև հիվանդությունը կախտորոշվի: Ախտորոշման այս ուշացումը պետք է նվազեցվի, քանի որ բուժում չստացող հիվանդների մոտ մեծանում է ամիլոիդոզի զարգացման ռիսկը: Կան մի շարք հիվանդություններ, որոնք ուղեկցվում են տենդի, որովայնացավի և հոդացավերի նույններով: Այս հիվանդություններից որոշները նույնպես գենետիկ ծագում ունեն և ունեն որոշ նման կլինիկական հատկանիշներ: Սակայն, յուրաքանչյուրն ունի սեփական տարբերակիչ կլինիկական և լաբորատոր նշանները:

2.2 Ո՞րն է հետազոտությունների կարևորությունը:

ՄՇՏ-ի ախտորոշման համար կարևոր են լաբորատոր թեստերը:

Թեստերը, ինչպիսիք են Էրիթրոցիտների սատեցման արագությունը՝ ESW, CRP, արյան ընդհանուր քննությունը և ֆիբրինոգենը կարևոր են նոպայի ժամանակ (նոպան սկսելուց առավելագույնը 24-48 ժամվա ընթացքում) բորբոքման առկայությունը գնահատելու համար: Այս թեստերը կրկնվում են նոպայից հետո, հասկանալու համար՝ արդյունքները նորմալացել են, թե՛ ոչ: Հիվանդների մոտ 1/3-ի մոտ այս թեստերը վերադառնում են նորմալ մակարդակի: Մնացած 2/3-ի մոտ ցուցանիշները նշանակալի նվազում են, բայց մնում են նորմայից ավել: Գենետիկական քննության համար անհրաժեշտ է արյան փոքր քանակ: Երեխաները, որոնք ստանում են Կոլիսիցին, վիճակի գնահատման համար պետք է տարին 2 անգամ հանձնեն արյան և մեզի քննություն: Մեզի նմուշը նույնպես հետազոտվում է սպիտակուլցի և Էրիթրոցիտների առկայության համար: Այն կարող է ժամանակավորապես փոփոխված լինել նոպաների ընթացքում, բայց սպիտակուլցի մակարդակի կայուն բարձրացումը կարող է վկայել ամիլոիդոզի մասին: Բժիշկը պետք է կատարի ուղիղ աղիքային կամ երիկամային բիոպսիա: Ուղիղ աղիքային բիոպսիան իրենից ներկայացնում է ուղիղ աղիքի հյուսվածքի մի փոքր կտորի հեռացում, ինչը շատ հեշտ է իրականացնել: Եթե ուղիղ աղիքային բիոպսիայով հայտնաբերվում է ամիլոիդոզ, ախտորոշման հաստատման համար անհրաժեշտ է երիկամի բիոպսիա: Երիկամի բիոպսիայի կատարման համար երեխան պետք է մեկ գիշեր մնա հիվանդանոցում: Բիոպսիայի միջոցով ստացված հյուսվածքը ներկում են, հետո հետազոտում ամիլոիդի կուտակումների հայտնաբերման համար:

2.3 Հնարավոր է այն բուժել կամ առողջացնել:

ՄԸՏ-ի դեպքում հնարավոր չէ առողջանալ, բայց հնարավոր է բուժել ամբողջ կյանքի ընթացքում տրվող Կոլիսիցինի միջոցով: Այս դեպքում կրկնվող նոպաները հնարավոր է կանխարգելել կամ նվազեցնել և հնարավոր է կանխարգելել ամիլոիդոզը: Եթե հիվանդը դադարեցնում է Կոլիսիցինի ընդունումը, նոպաները և ամիլոիդոզի զարգացման ռիսկը վերականգնվում են:

2.4 Ո՞րն է բուժումը:

ՄԸՏ-ի բուժումը պարզ է, թանկարժեք չէ, և եթե այն տրվում է ճիշտ դեղաչափով, այն չունի լուրջ կողմնակի ազդեցություններ: Այսօր Կոլիսիցինը, որպես բնական դեղամիջոց, համարվում է ՄԸԴ-ի կանխարգելիչ բուժման ընտրության միջոց: Ախտորոշումը հաստատելուց հետո, երեխան պետք է ընդունի դեղը մինչև կյանքի վերջ: Եթե այն ճիշտ է տրվում, հիվանդների 60%-ի մոտ նոպաները

անհետանում են, 30%-ի մոտ բուժման պատասխանը մասնակի է, բայց 5-10%-ի մոտ բուժումը ոչ արդյունավետ է: Այս բուժման նպատակն է ոչ միայն նոպաների հսկողությունը, այլ նաև ամիլոիդոզի զարգացման ռիսկի վերացումը: Հետևաբար, բժիշկների համար շատ կարևոր է բազմիցս բացատրել հիվանդին և ծնողներին, թե ինչքան կարևոր է այս դեղը ընդունել նշանակված դեղաչափով: պատրաստականությունը այս հարցում շատ կարևոր է: Եթե բուժումը ճիշտ է, երեխան կարող է ապրել նորմալ կյանքով, կյանքի նորմալ տևողությամբ: Ծնողները չեն կարող փոփոխել դեղաչափը առանց բժշկի հետ խորհրդակցելու: Նոպայի ժամանակ պետք չէ բարձրացնել Կոլխիցինի դեղաչափը, քանի որ այս դեպքում այն արդյունավետ չէ: Կարևոր է կանխարգելել նոպան: Կենսաբանական դեղերը կիրառվում են Կոլխիցին ռեգիստրացիոն հիվանդների մոտ:

2.5 Որո՞նք են դեղորայքային բուժման կողմնակի ազդեցությունները:

Հեշտ չէ ընդունել, որ երեխան միշտ պետք է դեղ ընդունի: Ծնողները հաճախ անհանգստանում են Կոլխիցինի հնարավոր կողմնակի ազդեցությունների պատճառով: Այն անվտանգ դեղ է, սվազագույն կողմնակի ազդեցություններով, որոնք սովորաբար պատասխանում են դոզայի նվազեցմանը: Ամենահաճախ հանդիպող կողմնակի ազդեցությունը լուծն է: Որոշ երեխաներ նշանակված դեղաչափը լավ չեն տանում հաճախակի ջրիկ կղանքի պատճառով: Այս դեպքերում, դեղաչափը նվազեցվում է մինչև երեխայի մոտ առաջանա տանելիություն և հետո դանդաղ, քիչ չափաբաժիններով ավելացվում է մինչև համապատասխան դեղաչափը:

Սննդակարգում լակտոզայի մոտ 3 շաբաթ նվազեցման միջոցով հաճախ ստամոքսաղիքային նշանները անհետանում են: Մյուս կողմնակի ազդեցություններից են սրտխառնոցը, փսխումը և որովայնի նոպայաձև ցավը: Հազվադեպ, այն կարող է մկանային թուլության պատճառ հանիսանալ: Ծայրամասային արյան բջիջների (երիթրոցիտներ, լեյկոցիտներ, թրոմբոցիտներ) քանակը երբեմն կարող է նվազել, բայց այն կարգավորվում է դոզայի նվազեցումից հետո:

2.6 Ինչքա՞ն պետք է բուժումը տևի:

ՄԸՏ-ը պահանջում է կանխարգելիչ բուժում ամբողջ կյանքի ընթացքում:

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

ՄԸՏ-ի համար ոչ ավանդական բուժման միջոց հայտնի չէ:

2.8 Ինչպիսի պարբերական զննումներ են անհրաժեշտ:

Բուժում ստացող հիվանդները պետք է առնվազն տարին երկու անգամ հանձնեն արյան և մեզի քննություն

2.9 Ինչքա՞ն երկար է հիվանդությունը տևում:

Հիվանդությունը տևում է ամբողջ կյանքի ընթացքում :

2.10 Ո՞րն է երկարատև պրոգնոզը:

Կուլխիցինի ամբողջ կյանքում ճիշտ տրման դեպքում, ՄԸՏ-ով երեխաները կարող են ունենալ նորմալ կյանք: Եթե ախտորոշումը ուշ է հաստատվում կամ համաձայնեցված բուժումը բացակայում է, ամիլոիդոզի զարգացման ռիսկը մեծացնում է, որի դեպքում կանխատեսումը վատն է: Երեխաները, ում մոտ զարգացնում է ամիլոիդոզ, կարիք ունեն երիկամների փոխպատվաստման: ՄԸՏ-ի համար աճի հապաղումը գլխավոր խնդիրներից չէ:

2.11 Հնարավո՞ր է ամբողջովին ապաքինվել:

Ոչ, քանի որ այն գենետիկական հիվանդություն է: Սակայն, ամբողջ կյանքում տրվող Կուլխիցինը հիվանդին հնարավորություն է տալիս ունենալ նորմալ կյանք, առանց սահմանափակումների և ամիլոիդոզի զարգացման ռիսկի: