



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

Մևալոնատկինազի անբավարարություն (ՄԿԱ) (կամ հիպեր IgD համախտանիշ)

Տարբերակ 2016

1. Ի՞նչ է ՄԿԱ-ն:

1.1 Ի՞նչ է սա:

Մևալոնատկինազի անբավարարությունը գենետիկական հիվանդություն է: Այն օրգանիզմի բնածին քիմիական պրոցեսների խանգարումն է: Հիվանդները ունենում են բազմազան նշաններով ուղեկցվող կրկնվող տենդի գրոհներ: Դրանք են մեծացած, ցավոտ ավշահանգույցներ (հատկապես պարանոցային), մաշկի ցան, գլխացավ, ցավ կոկորդում, աֆթաներ բերանի խոռոչում, որովայնացավ, փսխումներ, լուծ, հոդացավ և հոդերի այտուց: Հիվանդության ծանր դեպքերում նորածնային շրջանում կարող է զարգանալ կյանքի համար վտանգ հանդիսացող տենդի դրվագներ, զարգացման հապաղում, տեսողության թուլացում և երիկամների ախտահարում: Շատ հիվանդների մոտ բարձրանում է արյան բաղադրամաս հանդիսացող իմունոգլոբուլին D-ի (IgD) մակարդակը, ինչի պատճառով հիվանդությունը կոչվում է նաև Հիպեր IgD պարբերական տենդի համախտանիշ:

1.2 Ի՞նչ հաճախականություն ունի այն:

Հիվանդությունը հազվադեպ հանդիպող է: Այն հանդիպում է բոլոր երևիկ խմբերում, բայց ավելի հաճախ՝ հուլանդացիների մոտ: Հանդիպման հաճախականությունը, նույնիսկ Նիդերլանդներում, շատ փոքր է: Հիվանդների մեծամասնության մոտ տենդի դրվագները սկսվում են մինչև 6 տարեկան հասակը, սովորաբար նորածնային շրջանում: Մևալոնատկինազի անբավարարություն

ունենում են աղջիկներն ու տղաները հավասարապես:

1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:

Մևալոնատկինազի անբավարարությունը գենետիկական հիվանդություն է: Պատասխանատու գենը կոչվում է MKD: Գենը արտադրում է մևանոլատկինազ սպիտակուցը: Մևանոլատկինազը ֆերմենտ է՝ սպիտակուց, որն ապահովում է առողջության համար անհրաժեշտ քիմիական ռեակցիա: Այս ռեակցիայի արդյունքում մևալոնաթթուն փոխակերպվում է ֆոսֆոմևալոնիկաթթվի: Հիվանդների մոտ, MKD գենի երկու օրինակներն էլ վնասվում են՝ առաջացնելով մևալոնատկինազ ֆերմենտի անբավարար ակտիվություն: Արդյունքում առաջանում է մևալոնաթթվի կուտակում, որը տենդի էպիզոդների ժամանակ հայտնաբերվում է մեզի մեջ: Կլինիկորեն՝ դրանք տենդի կրկնվող էպիզոդներն են: Որքան արտահայտված է MKD գենի մուտացիան, այնքան հիվանդությունը ավելի ծանր է ընթանում: Չնայած, որ հիվանդության պատճառը գենետիկական է, տենդի գրոհները կարող են երբեմն խթանվել պատվաստումներից, վիրուսային ինֆեկցիաներից, տրավմաներից կամ հոլզական սթրեսից:

1.4 Այն ժառանգակա՞ն հիվանդությունն է:

Մևալոնատկինազի անբավարարությունը ժառանգվում է, աուտոսոմ ռեցեսիվ ձևով: Սա նշանակում է, որ մևալոնատկինազի անբավարարություն ունենալու համար, անհատը պետք է ունենա երկու մուտացված գեն, մեկը՝ ժառանգված մորից, մյուսը՝ հորից: Հետևաբար, երկու ծնողները սովորաբար կրողներ են (կրում են միայն մեկ մուտացված օրինակ, բայց ոչ հիվանդությունը) և հիվանդ չեն: Հավանականությունը, որ ընտանիքի մյուս երեխան նույնպես կունենա Մևալոնատկինազի անբավարարություն կազմում է 1:4:

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

Երեխան հիվանդ է, քանի որ նա ունի մևալոնատկինազ արտադրող գենի երկու մուտացիա: Հիվանդությունը կանխարգելել հնարավոր չէ: Ծանր աստիճանի հիվանդ երեխաներ ունեցող ընտանիքներում հնարավոր է անտենատալ ախտորոշում:

1.6 Այն ինֆեկցիա՞ է:

Ոչ:

1.7 Որո՞նք են հիմնական նշանները:

Հիմնական նշաններն են տենդը, հաճախ սկսվող դող-սարսուռով: Տենդը տևում է մոտավոր 3-6 օր և կրկնվում է ոչ հավասար տևողությամբ (շաբաթներից ամիսներ տևող) դադարներից հետո: Տենդի դրվագները ուղեկցվում են տարբեր նշաններով, որոնցից են ավշահանգույցների ցավոտ մեծացումը (հատկապես պարանոցային), մաշկի ցանը, գլխացավը, ցավը կոկորդում, բերանի խոռոչի աֆթաները, որովայնացավը, փսխումները, լուծը, հոդերի ցավը և այտուցը: Ծանր ախտահարումներով հիվանդների մոտ նորաձնային շրջանում կարող են առաջանալ կյանքի համար վտանգավոր տենդի դրվագներ, զարգացման հապաղում, տեսողության թուլացում և երիկամների ախտահարում:

1.8 Հիվանդությունը նմա՞ն է բոլոր երեխաների մոտ:

Հիվանդությունը նման չէ բոլոր երեխաների մոտ: Շատ ավելին՝ նոպաների տեսակը, տևողությունը և ծանրության աստիճանը անգամ նույն երեխայի մոտ կարող է տարբերվել:

1.9 Հիվանդությունը նմա՞ն է երեխաների և մեծահասակների մոտ:

Հիվանդների մեծանալու հետ զուգահեռ տենդի դրվագները դառնում են ավելի հազվադեպ և թեթև: Սակայն հիվանդության որոշակի ակտիվություն պահպանվում է եթե ոչ բոլոր, ապա որոշ հիվանդների մոտ: Որոշ մեծահասակ հիվանդների մոտ զարգանում է ամիլոիդոզ, ինչը օրգանի ախտահարումն է ոչ նորմալ սպիտակուցի կուտակումների պատճառով:

2. Ախտորոշումը և բուժումը:

2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:

Ախտորոշումը հիմնվում է բիոքիմիական և գենետիկական հետազոտությունների վրա:
Մեզի բիոքիմիական քննությամբ կարող է հայտնաբերվել մևալոնաթթվի անսովոր բարձր ցուցանիշ: Մասնագիտացված լաբորատորիաներում նաև հնարավոր է որոշել մևալոնատկինազ ֆերմենտի ակտիվությունը արյան մեջ և մաշկի բջիջներում:
Գենետիկական քննությունը կատարվում է հիվանդի ԴՆԹ-ի միջոցով, որտեղ կարելի է առանձնացնել MVK գենի մուտացիաները:
Շիճուկում IgD -ի կոնցենտրացիայի որոշումը այլևս մևալոնատկինազի անբավարարության համար ախտորոշիչ թեստ չի համարվում :

2.2 Որ՞ն է հետազոտությունների կարևորությունը:

Ինչպես նշվեց վերևում, լաբորատոր թեստերը կարևոր են մևալոնատկինազի անբավարարության ախտորոշման համար: Այնպիսի ցուցանիշներ, ինչպիսիք են Էրիթրոցիտների նստեցման արագությունը (ԷՆԱ), CRP, շիճուկի Ամիլոիդ-A սպիտակուցը (SAA), արյան ընդհանուր քննությունը և ֆիբրինոգենը, կարևոր են հիվանդության գրոհի ընթացքում բորբոքման աստիճանը գնահատելու համար: Այս թեստերը կրկնվում են հիվանդության նշանների բացակայության դեպքում ևս, պարզելու համար դրանց արդյունքները նորմալացել են թե՛ ոչ:
Մեզի նմուշը նույնպես հետազոտվում է սպիտակուցի և Էրիթրոցիտների հայտնաբերման նպատակով; Նոպաների ընթացքում նրանք կարող են ժամանակավորապես փոփոխվել: Ամիլոիդոզ ունեցող հիվանդները մեզի մեջ կունենան սպիտակուցի մշտական բարձր մակարդակ:

2.3 Կարո՞ղ է այն բուժվել կամ ապաքինվել:

Հիվանդությունը չի կարող լրիվ բուժվել, և չկա հիվանդության ակտիվության հսկողության համար ապացուցված արդյունավետ բուժման եղանակ:

2.4 Ո՞րն է բուժումը:

Մևալոնատկինազի անբավարարության բուժումը ներառում է ոչ ստերոիդային հակաբորբոքային դեղեր (ինդոմետացին),

կորտիկոստերոիդներ (Պրեդնիզոլոն) և կենսաբանական ագենտներ (Էտաներսեպտ կամ Անակինրա): Այս դեղերից ոչ մեկը միանշանակ արդյունավետ չի, բայց դրանք բոլորը օգնում են որոշ հիվանդներին: Մեկուսացման անբավարարության բուժման մեջ դրանց արդյունավետության և անվտանգության մասին ապացույցներ դեռ չկան:

2.5 Որո՞նք են դեղորայքային բուժման կողմնակի ազդեցությունները:

Կողմնակի ազդեցությունները կախված են օգտագործվող դեղերից: ՈՍՀԲ դեղերը գլխացավերի, ստամոքսի խոցի և երկամների ախտահարման պատճառ կարող են հանդիսանալ: Կորտիկոստերոիդները և կենսաբանական ագենտները բարձրացնում են ինֆեկցիաների հանդեպ զգայունությունը: Որպես լրացում, կորտիկոստերոիդները բազմազան այլ կողմնակի ազդեցությունների պատճառ կարող են լինել:

2.6 Որքա՞ն պետք է տևի բուժումը:

Չկան որևէ տվյալներ, որ բուժումը պետք է ամբողջ կյանք տևի: Հաշվի առնելով տարիքի հետ հիվանդների վիճակի լավացման բնական միտումը, հավանաբար խելամիտ է դադարեցնել բուժումը այն հիվանդների մոտ, որոնց հիվանդությունը ոչ ակտիվ փուլում է:

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

Չկան հրատարակված տվյալներ բուժման այս եղանակների արդյունավետության մասին:

2.8 Ինչպիսի՞ օ պարբերական զննումներ են անհրաժեշտ:

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

2.9 Որքա՞ն է տևում հիվանդությունը :

Հիվանդությունը ամբողջ կյանքում պահպանվում է, չնայած տարիքին հետ նշանները կարող են մեղմանալ:

2.10 Ո՞րն է հիվանդության երկարատև կանխատեսումը (հնարավոր ընթացքը և ելքը) :

Մևալոնատկինազի անբավարարությունը ամբողջ կյանքի ընթացքում տևող հիվանդություն է, չնայած նշանները կարող են տարիքին զուգահեռ ավելի մեղմանալ: Շատ հազվադեպ, հիվանդների մոտ առաջանում է օրգանների ախտահարում, հատկապես երիկամների, ընդհուպ մինչև ամիլոիդոզի զարգացումը: Ավելի ծանր դեպքերում հիվանդների մոտ կարող է առաջանալ մտավոր թուլություն և գիշերային կուրություն:

2.11 Հնարավոր է ամբողջական ապաքինում:

Ոչ, քանի որ այն գենետիկական հիվանդություն է :

3. ԱՌՕՐՅԱ ԿՅՍԵԸ:

3.1 Ինչպե՞ս կարող է հիվանդությունը ազդել երեխայի և նրա ընտանիքի առօրյա կյանքի վրա:

Հաճախակի նոպաները խանգարում են նորմալ ընտանեկան կյանքը և կարող են ազդել հիվանդի կամ նրա ծնողների աշխատանքի վրա: Հաճախ ճիշտ ախտորոշումը զգալի ուշացումով է դրվում, որը առաջացնում է ծնողների անհանգստությունը և երբեմն կատարվում են ոչ անհրաժեշտ բժշկական միջամտություններ:

3.2 Ի՞նչ կասեք դպրոցի մասին:

Հաճախակի նոպաները դպրոց հաճախելու համար խնդիրներ են առաջացնում: Ուսուցիչները պետք է տեղեկացված լինեն հիվանդության մասին և, թե ինչ պետք է անեն այն դեպքերում, երբ նոպան սկսվել է դպրոցում:

3.3 Ի՞նչ կասեք սպորտի մասին:

Չկա որևէ սահմանափակում սպորտով զբաղվելու համար:

Սակայն, սպորտային խաղերից և մարզումներից հաճախակի բացակայելը կարող է խանգարել մրցակցային խմբային սպորտաձևերին մասնակցելուն:

3.4 Ի՞նչ կասեք սննդակարգի մասին:

Չկա որևէ յուրահատուկ սննդակարգ:

3.5 Կարո՞ղ է կլիման ազդել հիվանդության ընթացքի վրա:

Ոչ:

3.6 Կարո՞ղ է երեխան պատվաստվել:

Այո, երեխաները կարող են և պետք է պատվաստվեն, անգամ եթե այն կարող է հրահրել տենդի նոպա:

Սակայն, եթե երեխան բուժում է ստանում, բուժող բժիշկը պետք է տեղեկացված լինի կենդանի թուլացված պատվաստանյութերով պատվաստումներից առաջ:

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

Մևալոնատկինազի անբավարարությամբ հիվանդները կարող են ունենալ նորմալ սեռական կյանք և իրենց սեփական երեխաները: Հղիության ընթացքում, նոպաները նվազում են: Մևալոնատկինազի անբավարարության գենը կրող զուգընկերոջ հետ ամուսնանալու հնարավորությունը չափազանց քիչ է, բացառությամբ եթե զուգընկերը հիվանդի ազգական է հանդիսանում: Եթե զուգընկերը մևալոնատկինազի անբավարարության գենի կրող չէ, ապա նրանց երեխաները չեն կարող ունենալ մևալոնատկինազի անբավարարություն: