



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

CANDLE (ԽԱՆԴԼԲ)

Տարբերակ 2016

1. Ի՞նչ է CANDLE-ը:

1.1 Ի՞նչ է սա:

Խրոնիկ ատիպիկ նեյտրոֆիլային դերմատոզը, հազվադեպ հանդիպող գենետիկական հիվանդություն է, որն ուղեկցվում է լիպոդիստրոֆիայով և ջերմության բարձրացմամբ: Անցյալում, գրականության մեջ հիվանդությունը կոչվել է Նակաջո-Նիշիմուրայի (Nakajo-Nishimura) կամ Լիպոդիստրոֆիայով ուղեկցվող Ճապոնական աուտոբորբոքային համախտանիշ (JASL), կամ հողերի կոնտրակտուրաներով, մկանային ատրոֆիայով, միկրոցիտար անեմիայով և պանիկուլիտով ընթացող լիպոդիստրոֆիա (JMP), որը սկսվում է մանկական հասակում: Հիվանդ երեխաները տառապում են ջերմության բարձրացման կրկնվող էպիզոդներից՝ ուղեկցվող մաշկի ախտահարումով (որը տևում է մի քանի օր/շաբաթ և լավանալուց հետո թողնում է կապտակարմրավուն երանգի հետքեր), մկանային ատրոֆիայից, զարգացող լիպոդիստրոֆիայից, հոդացավից և հողերի կոնտրակտուրաներից: Չբուժման դեպքում, այս հիվանդությունը կհանգեցնի ծանր հաշմանդամության և նույնիսկ մահվան:

1.2 Ինչքա՞ն հաճախ է այն հանդիպում:

CANDLE-ը հազվադեպ հանդիպող հիվանդություն է: Ներկայումս, գրականության մեջ նկարագրված են մոտ 60 դեպք, բայց հավանաբար կան նաև չախտորոշված դեպքեր:

1.3 Այն ժառանգակա՞ն է:

Այն ժառանգվում է առևտուսում- ռեցեսիվ ձևով (ինչը նշանակում է, որ այն սեռի հետ շղթայակցված չէ և պարտադիր չէ, որ ծնողները ունենան այս հիվանդության նշանները): Փոխանցման այս ձևը նշանակում է, որ CANDLE ունենալու համար, անհատը պետք է ունենա երկու մուտացված գեն, ժառանգված մեկը ` մորից, մյուսը ` հորից: Հետևաբար, երկու ծնողներն էլ հանդիսանում են կրող (կրում են միայն մեկ մուտացիա, բայց ոչ թե հիվանդությունը), բայց հիվանդ չեն: Ծնողները, ովքեր ունեն CANDLE համախտանիշով երեխա, 25% ռիսկ ունեն, որ երկրորդ երեխան նույնպես կունենա այս համախտանիշը: Հնարավոր է անտեսատալ ախտորոշում:

1.4 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Այն հնարավոր է կանխարգելել:

Երեխան ունի այս հիվանդությունը, քանի որ նա ծնվել է CANDLE-ի պատճառ հանդիսացող մուտացված գեներով:

1.5 Այն ինֆեկցիա՞ է:

Ոչ:

1.6 Որո՞նք են հիմնական նշանները:

Հիվանդությունը սկսվում է 2 շաբաթականից մինչև 6 ամսական հասակում: Մանկական տարիքում հիվանդության նշաններն են՝ կրկնվող ջերմության բարձրացումները, մաշկի ախտահարման դրվագները՝ երիթեմատոզ, օղակաձև օջախների տեսքով, որոնք կարող են տևել մի քանի օրից մինչև մի քանի շաբաթ և թողնել մնացորդային կապտակարմրավուն հետքեր: Դեմքի բնութագրական առանձնահատկություններից են կոպերի այտուցը մանուշակագույն երանգով և հաստացած շրթունքները:

Ծայրամասային լիպոդիստրոֆիան (գլխավորապես դեմքի և վերին վերջույթների շրջանում) սովորաբար արտահայտվում է ուշ նորածնային շրջանում, և այն հանդիպում է բոլոր հիվանդների մոտ, հաճախ զուգակցվելով աճի հապաղման հետ:

Արթրալգիան, առանց արթրիտների, նույնպես շատ հիվանդների մոտ է հանդիպում և ժամանակի ընթացքում առաջանում են հոդերի նկատելի կոնտրակտուրաներ: Մյուս ավելի հազվադեպ հանդիպող նշաններից են կոնյուկտիվիտը, նոդուլար էպիսկլերիտը, ականջների

և քթի խոնդրիտը և ասեպտիկ մենինգիտի դրվագները:
Լիպոդիստրոֆիան պրոգրեսիվող է և անդառնալի:

1.7 Որո՞նք են հնարավոր բարդությունները:

CANDLE համախտանիշով նորածինների և փոքր տարիքի երեխաների մոտ լինում է լյարդի մեծացում և ծայրամասային ճարպաբջջանքի և մկանային զանգվածի հարածող կորուստ: Մյուս խնդիրները, ինչպիսիք են սրտամկանի լայնացումը, առիթմիաները և հոդերի կոնտրակտուրաները, կարող են զարգանալ ավելի ուշ:

18 Այս հիվանդության ընթացքը նու՞յնն է բոլոր երեխաների մոտ:

Բոլոր հիվանդ երեխաների մոտ հիվանդությունն ընթանում է ծանր: Սակայն հիվանդության նշանները նույնը չեն բոլոր երեխաների մոտ: Նույնիսկ մեկ ընտանիքում հիվանդ երեխաների մոտ հիվանդության ծանրության աստիճանը տարբեր է:

1.9 Այս հիվանդությունը տարբերվո՞ւմ է երեխաների և մեծահասակների մոտ:

Հիվանդության պրոգրեսիվող ընթացքը նշանակում է, որ կլինիկական պատկերը երեխաների մոտ զգալիորեն տարբերվում է մեծահասակների մոտ արտահայտվող պատկերից: Երեխաները հիմնականում ունենում են ջերմության բարձրացման կրկնվող դրվագներ, աճի հապաղում, դեմքի առանձնահատուկ նշաններ և մաշկային դրսևորումներ: Մկանային ատրոֆիան, հոդերի կոնտրակտուրաները և ծայրամասային լիպոդիստրոֆիան սովորաբար նկատվում են ուշ նորածնային շրջանում կամ ավելի մեծ տարիքում: Մեծահասակները կարող են նաև ունենալ առիթմիաներ (սրտի ռիթմի խանգարումներ) և սրտամկանի լայնացում:

2. Ախտորոշումը և բուժումը:

2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:

Նախ և առաջ պետք է ենթադրել CANDLE համախտանիշի մասին՝ հիմնվելով երեխայի մոտ առկա հիվանդության նշանների վրա: CANDLE ախտորոշումը հաստատվում է միայն գենետիկ

հետազոտությամբ: Ախտորոշումը հաստատվում է, եթե հիվանդն ունի 2 մուտացիա՝ յուրաքանչյուր ծնողից մեկական: Գենետիկ հետազոտությունը հասանելի չէ բոլոր բուժ հաստատություններում :

2.2 Որ՞ն է հետազոտությունների կարևորությունը:

Արյան թեստերը, ինչպիսիք են էրիթրոցիտների սստեցման արագությունը (ԷՆԱ), CRP, արյան ընդհանուր քննությունը և ֆիբրինոգենը, կատարվում են հիվանդության ակտիվ փուլում բորբոքման աստիճանը և անեմիան գնահատելու համար: Լյարդի ֆերմենտները ստուգվում են՝ գնահատելու համար լյարդի ախտահարումը:

Այս թեստերը պարբերաբար կրկնվում են գնահատելու համար, արդյո՞ք այս ցուցանիշները նորմալացել են, թե՛ ոչ: Անհրաժեշտ է նաև արյան փոքր քանակ գենետիկական քննության համար:

2.3 Այն կարո՞ղ է բուժվել կամ ապաքինվել:

CANDLE-ով հիվանդները չեն կարող առողջանալ, քանի որ սա գենետիկական քննություն է:

2.4 Ո՞րն է բուժումը:

CANDLE համախտանիշի համար չկա արդյունավետ բուժական սխեմա: Բարձր դեղաչափերով ստերոիդները (1-2 մգ/կգ/օրը) կարող են լավացնել որոշակի սիմպտոմներ, ինչպիսիք են մաշկի ցանր, տենդը և հոդացավը, բայց հենց դեղաչափը նվազեցվում է, նշանները վերադառնում են: Ռեռուցքի նեկրոզացնող գործոն α -ի ինհիբիտորները (TNF- α) և IL-1 -ը (Անակինրա) որոշ հիվանդների մոտ նպաստում են վիճակի ժամանակավոր լավացմանը, իսկ մյուսների մոտ՝ առաջացնում են սրացում : Իմունոճնշիչ դեղ Տոցիլիզումաբի ազդեցությունը աննշան է: Փորձարարական հետազոտությունները JAK- կինազի ինհիբիտորների (Տոֆացիտինիբ) կիրառմամբ՝ ներկայումս ընթացքի մեջ են:

2.5 Որո՞նք են դեղորայքային բուժման կողմնակի ազդեցությունները

Կորտիկոստերոիդները ասոցացվում են հետևյալ կողմնակի

ազդեցությունների հետ՝ քաշի ավելացում, դեմքի այտուց և տրամադրության տատանումներ: Եթե ստերոիդները նշանակվում են երկար ժամանակով, նրանք կարող են աճի ճնշման, օստեոպորոզի, բարձր զարկերակային ճնշման և շաքարային դիաբեթի պատճառ լինել:

ՌԻՆԳ- α (TNF- α) ինհիբիտորները սոր դեղեր են, որոնց նշանակումը կարող է ուղեկցվել ինֆեկցիայի ռիսկի բարձրացմամբ, տուբերկուլյոզի ակտիվացմամբ և նյարդաբանական կամ այլ իմուն հիվանդությունների զարգացմամբ: Չարորակ նորագոյացությունների հնարավոր ռիսկը ներկայումս քննարկվում է, և չկան վիճակագրական տվյալներ, որոնք հաստատում են չարորակ նորագոյացությունների ռիսկի ավելացումը այս դեղերի ընդունումից հետո:

2.6 Որքա՞ն պետք է տևի բուժումը :

Բուժումը ստանում են ամբողջ կյանքի ընթացքում:

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

CANDLE համախտանիշի բուժման այսպիսի եղանակների վերաբերյալ տվյալներ չկան:

2.8 Ինչպիսի՞ պարբերական զննումներ են անհրաժեշտ:

Երեխաները պետք է կանոնավոր (տարին առնվազն 3 անգամ) զննվեն իրենց մանկական ռեմատոլոգի կողմից, հիվանդության հսկողության և դեղորայքային բուժումը համաձայնեցնելու համար: Բուժում ստացող երեխաները պետք է հանձնեն արյան և մեզի անալիզներ, առնվազն տարին 2 անգամ:

2.9 Որքա՞ն է տևում հիվանդությունը:

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

2.10 Ո՞րն է հիվանդության երկարաժամկետ կանխատեսումը:

Կյանքի սպասվող տևողությունը կարող է նվազել, հաճախ մահվան պատճառն է բազմաթիվ օրգանների բորբոքումը: Կյանքի որակը զգալի տուժում է , քանի որ հիվանդները տառապում են ոչ ակտիվ վիճակից, տենդից, ցավից, կրկնվող ծանր բորբոքման էպիզոդներից:

2.11 Հնարավո՞ր է լիարժեք ապաքինում:

Ոչ, քանի որ այն գենետիկական հիվանդություն է:

3. Առօրյա կյանքը

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

Երեխան և նրա ընտանիքը կարող են ունենալ մեծ խնդիրներ, մինչև հիվանդության ախտորոշելը:

Որոշ երեխաներ ունենում են ոսկրերի դեֆորմացիաներ, ինչը կարող է լրջորեն խանգարել նորմալ ակտիվ կյանքին:

Մյուս խնդիրը դա այն հոգեբանական բեռն է, որն առաջանում է ամբողջ կյանքում տարվող բուժման հետևանքով: Հիվանդների և ծնողների ուսուցողական ծրագրերը անդրադառնում են այս հարցին:

3.2 Ի՞նչ կասեք դպրոցի մասին:

Խրոնիկ հիվանդությունն ունեցող հիվանդների համար կարևոր է կրթության շարունակումը: Կան մի քանի գործոններ, որոնք կարող են խնդիրներ առաջացնել դպրոց հաճախելուն: Դրա համար շատ կարևոր է ծանոթացնել ուսուցիչներին երեխայի հնարավոր կարիքներին: Ծնողները և ուսուցիչները պետք է իրենցից կախված ամեն ինչ անեն, որպեսզի հնարավոր դարձնեն, որ երեխային սովորական ձևով մասնակցի դպրոցական միջոցառումներին, որպեսզի երեխան լինի հաջողակ ոչ միայն ուսման մեջ, այլ ընդունվի և գնահատվի և՛ հասակակիցների, և՛ մեծահասակների կողմից: Ապագա ներգրավումը պրոֆեսիոնալ կյանքին, երիտասարդ հիվանդի համար կարևոր նշանակություն ունի, և խրոնիկ հիվանդություններով հիվանդների համաշխարհային օգնության նպատակներից մեկն է:

3.3 Ի՞նչ կասեք սպորտի մասին:

Սպորտով զբաղվելը ցանկացած երեխայի առօրյա կյանքի կարևոր մասն է: Բուժման նպատակներից մեկն է երեխաներին թույլ տալ ունենալ հնարավորինս նորմալ կյանք և որպեսզի իրենք չդնեն տարբերություն իրենց և հասակակիցների միջև: Երեխան կարող է զբաղվել իրեն ի գորու բոլոր ակտիվություններով: Սակայն, սուր փուլի ընթացքում անհրաժեշտ է սահմանափակել ֆիզիկական ակտիվությունը և հանգստանալ:

5.4 Ի՞նչ կասեք սննդակարգի մասին:

Չկա որևէ յուրահատուկ սննդակարգ:

3.5 Կարո՞ղ է կլիման ազդել հիվանդության ընթացքի վրա:

Ինչքան որ հայտնի է, կլիման չի կարող ազդել հիվանդության ընթացքի վրա:

3.6 Կարո՞ղ է երեխան պատվաստվել:

Այո, երեխան կարող է պատվաստվել: Սակայն, ծնողները պետք է խորհրդակցեն իրենց բուժող բժշկի հետ կենդանի թուլացված պատվաստանյութերով պատվաստվելու վերաբերյալ:

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

Մինչ այժմ գրականության մեջ հասանելի չէ նման տեղեկություն մեծահասակ հիվանդների մասին: Որպես ընդհանուր օրենք, մնացած աուտոբորբոքային հիվանդությունների նման, ավելի լավ է հղիությունը նախապես պլանավորել, ինչը թույլ կտա հարմարեցնել բուժումը, հաշվի առնելով պտղի վրա կենսաբանական ազեցնողների հնարավոր կողմնակի ազդեցությունները: