



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

Մաջիդի համախտանիշը

Տարբերակ 2016

1. Ի՞նչ է Մաջիդի համախտանիշը :

1.1 Ի՞նչ է սա:

Մաջիդի համախտանիշը հազվադեպ հանդիպող գենետիկական հիվանդություն է: Հիվանդ երեխաները ունենում են էրոնիկ կրկնվող բազմաօջախային օստեոմիելիտ (CRMO), բնածին դիստրիբյուտիվ անեմիա (CDA) և բորբոքային մաշկաբորբ:

1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:

Հիվանդությունը շատ հազվադեպ է հանդիպում, նկարագրված են ընտանեկան դեպքեր միայն Միջին Արևելքում (Հորդանան, Թուրքիա): Իրական տարածվածությունը գնահատվում է ավելի քիչ քան 1/1000000 երեխա:

1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:

Հիվանդության պատճառ են հանդիսանում 18p քրոմոսոմի վրա տեղակայված LPIN2 գենի (որը կոդավորում է lipin-2 կոչվող սպիտակուցը) մուտացիաները: Գիտնականները հավատացած են, որ այս սպիտակուցը որոշակի դեր է խաղում ճարպային փոխանակության մեջ: Սակայն, Մաջիդի համախտանիշի դեպքում ճարպային փոխանակության խանգարումներ չեն հայտնաբերվել: Lipin-2 կարող է նաև մասնակցել բորբոքման հսկողությանը և բջջի տրոհմանը:

LPIN 2 գենի մուտացիաները փոխում են lipin 2-ի կառուցվածքը և ֆունկցիան: Հայտնի չէ, թե այս գենետիկական փոփոխությունները ինչպես են առաջացնում ոսկրային հիվանդություն, անեմիա և

մաշկի բորբոքում Մաշիդի համախտանիշ ունեցող հիվանդների մոտ:

1.4 Այն ժառանգակա՞ն է:

Այն ժառանգվում է աուտոսոմ ռեցեսիվ ձևով (ինչը նշանակում է, որ այն չի փոխանցվում սեռով և հիվանդության նշանները կարող են բացակայել ծնողների մոտ): Փոխանցման այս ձևը նշանակում է, որ Մաշիդի համախտանիշ ունենալու համար, անհատը պետք է ունենա երկու մուտացված գեն՝ մեկը՝ ժառանգված մորից, մյուսը՝ հորից: Հետևաբար, երկու ծնողն էլ հանդիսանում են կրող (կրում են միայն մեկ մուտացված օրինակ, բայց ոչ հիվանդությունը) և հիվանդ չեն: Չնայած մուտացիա կրողները հիվանդության տիպիկ նշաններ չեն ունենում, սակայն Մաշիդի համախտանիշ ունեցող որոշ երեխաների ծնողներ ունենում են մաշկի բորբոքային հիվանդություն, որը կոչվում է փսորիազ: Ծնողները, որոնք ունեն Մաշիդի համախտանիշով երեխա, 25% ռիսկ ունեն, որ երկրորդ երեխան նույնպես կունենա այս հիվանդությունը: Հնարավոր է անտենատալ ախտորոշում:

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

Երեխան ունի այս հիվանդությունը, քանի որ նա ծնվել է մուտացիայի ենթարկված գեներով, որոնք առաջացնում են Մաշիդի համախտանիշ :

1.6 Այն ինֆեկցիա՞ն է:

Ոչ:

1.7 Որո՞նք են հիվանդության հիմնական նշանները:

Մաշիդի համախտանիշին բնորոշ է խրոնիկական կրկնվող բազմաօջախային օստեոմիելիտ (CRMO), բնածին դիսերիթրոպոետիկ անեմիան (CDA) և բորբոքային մաշկաբորբ: Այս համախտանիշի հետ ասոցացված CRMO-ն կարող է տարբերակվել իզոլացված CRMO-ից հիվանդության ավելի վաղ սկզբով (նորածնային շրջանում), ավելի հաճախակի էպիզոդներով,

կարճատև և ավելի հազվակի ռեմիսիաներով և այն փաստով, որ այս համախտանիշը հավանաբար պահպանվելու է ամբողջ կյանքի ընթացքում՝ բերելով աճի հապաղման և/կամ հոդերի կոնտրակտուրաների: CDA-ն բնութագրվում է ծայրամասային արյան և ողնուղեղի միկրոցիտոզով: Այն կարող է լինել փոփոխական ըստ ծանրության աստիճանի, սկսած թեթև, աննշան անեմիայից մինչև արյան փոխներարկում պահանջող ձևերի: Բորբոքային մաշկաբորբը սովորաբար հանդիպում է Սվիթի համախտանիշի ձևով, բայց հնարավոր է նաև պուլստոյոզ ցանավորում:

1.8 Որո՞նք են հնարավոր բարդությունները:

CRMO կարող է առաջացնել բարդություններ, որոնցից են աճի հապաղումը և հոդերի դեֆորմացիաները (կոնտրակտուրաներ), որոնք բերում է որոշակի հոդերում շարժունակության սահմանափակման: Անեմիան կարող է հոգնածության, թուլության, գունատ մաշկի և հևոցի պատճառ լինել: Բնածին դիսերիթրոպոետիկ անեմիայի բարդությունները կարող են ունենալ ծանրության տարբեր աստիճան:

1.9 Այս հիվանդությունը նմա՞ն է բոլոր երեխաների մոտ:

Քանի որ այս պաթոլոգիան խիստ հազվադեպ է հանդիպում, կլինիկական նշանների փոփոխականության մասին տեղեկությունները քիչ են: Ամեն դեպքում, ախտանշանների ծանրության աստիճանը կարող է տարբեր լինել տարբեր երեխաների մոտ, ինչը հանգեցնում է ավելի թեթև կամ ավելի ծանր կլինիկական պատկերի արտահայտմանը:

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

Հիվանդության բնական ընթացքի մասին քիչ տեղեկություններ կան: Ամեն դեպքում, մեծահասակների մոտ ավելի հաճախ է հանդիպում բարդությունների պատճառով առաջացած հաշմանդամությունը:

2. ԱԽՏՈՐՈՇՈՒՄԸ ԵՎ ԲՈՒԺՈՒՄԸ

2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:

Հիվանդության մասին պետք է ենթադրել հիմնվելով կլինիկական

արտահայտությունների վրա: Վերջնական ախտորոշումը հաստատվում է միայն գենետիկական քննությամբ: Ախտորոշումը հաստատվում է, եթե հիվանդը կրում է 2 մուտացիա, մեկական՝ յուրաքանչյուր ծնողից: Գենետիկական քննությունը ոչ բոլոր բժշկական կենտրոններում է հասանելի:

2.2 Ո՞ր հետազոտություններն են կարևոր:

Արյան թեստերը, ինչպիսիք են էրիթրոցիտների նստեցման արագությունը (ԷՆԱ), CRP-ն, արյան ընդհանուր քննությունը և ֆիբրինոգենը կարևոր են հիվանդության ակտիվ փուլում բորբոքման և անեմիայի աստիճանը գնահատելու համար:

Այս հետազոտություններ պարբերաբար կրկնվում են , գնահատելու համար, արդյոք ցուցանիշները նորմալացել են, թե ոչ: Արյան փոքր քանակ անհրաժեշտ է նաև գենետիկական քննության համար:

2.3 Հնարավոր է այս հիվանդների բուժումը կամ առողջացումը:

Մաշիդի համախտանիշով հիվանդները կարող են բուժվել, բայց ոչ առողջանալ, քանի որ այն գենետիկական հիվանդություն է:

2.4 Ո՞րն է բուժումը:

Մաշիդի համախտանիշի համար չկա որևէ կանոնակարգված բուժման սխեմա: CRMO-յի բուժման համար առաջին շարքի դեղորայք են հանդիսանում ոչ ստերոիդային համաբորբոքային դեղերը (ՈՍՀԲ): Ֆիզիոթերապիան կարևոր է մկանների ատրոֆիայից և կոնտրակտուրաներից խուսափելու համար: Եթե CRMO չի պատասխանում ՈՍՀԲ դեղերին, կարելի է օգտագործել կորտիկոստերոիդներ CRMO-յի և մաշկային նշանների հսկողության համար: Սակայն, կորտիկոստերոիդների երկարատև օգտագործումը երեխաների մոտ հնարավորինս սահմանափակ է, դրանց առաջացրած անցանկալի ազդեցությունների պատճառով: Ներկայումս, anti-IL1 դեղի լավ արդյունք է արձանագրվել մեկ ընտանիքի 2 երեխաների մոտ: CDA-յի ժամանակ անհրաժեշտության դեպքում կատարվում է էրիթրոցիտար զանգվածի փոխներարկում:

3.5 Որո՞նք են դեղորայքային բուժման կողմնային ազդեցությունները:

Կորտիկոստերոիդների հետ են կապված այնպիսի կողմնային ազդեցություններ, ինչպիսիք են՝ քաշի ավելացումը, դեմքի այտուցը և տրամադրության տատանումները: Եթե ստերոիդները նշանակվում են երկար ժամանակով, կարող է առաջանալ աճի հապաղում, , օստեոպորոզ, բարձր զարկերակային ճնշում և շաքարային դիաբետ:

Անակինրայի ամենատիպի կողմնակի ազդեցություններից է ներարկման տեղում ցավային ռեակցիան, որը համեմատելի է միջատի խայթոցի հետ: Հատկապես բուժման առաջին շաբաթների ընթացքում, ցավային ռեակցիան ավելի զգալի է: Այլ հիվանդություններին համար Անակինրա կան Կանակինոմաբ ստացող հիվանդների մոտ նկարագրվում են ինֆեկցիաներ:

2.6 Որքա՞ն է տևում բուժումը:

Բուժումը տրվում է ամբողջ կյանքի ընթացքում::

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

Այս հիվանդության համար հայտնի չեն լրացուցիչ բուժման եղանակներ:

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: Պարբերաբար կատարվող արյան ընդհանուր քննությունը և սուր փուլի ռեագենտները թույլ կտան որոշել էրիթրոցիտային զանգվածի փոխներարկման անհրաժեշտությունը և գնահատել բորբոքման հսկողությունը:

2.9 Ինչքա՞ն կտևի հիվանդությունը:

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

ընթացքում:

2.10 Ո՞րն է հիվանդության երկարաժամկետ կանխորոշումը (հավանական ելքը և ընթացքը):

Հիվանդության երկարաժամկետ կանխորոշումը կախված է կլինիկական նշանների ծանրությունից, մասնավորապես դիսերիթրոպոետիկ անեմիայի և հիվանդության բարդություններից : Եթե հիվանդությունը չբուժվի, կյանքի որակը վատանում է կրկնվող ցավի, խրոնիկ անեմիայի և հնարավոր բարդությունների պատճառով, որոնցից են կոնստրակտուրաները և մկանային ատրոֆիան:

2.11 Հնարավո՞ր է լրիվ առողջացում:

Ոչ, քանի որ այն գենետիկական հիվանդություն է:

3. ԱՌՕՐՅԱ ԿՅԱԼՔԸ

3.1 Ինչպե՞ս կարող է հիվանդությունը ազդել երեխայի և նրա ընտանիքի անդամների 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 ակտիվությանը: Մյուս խնդիրը ամբողջ կյանք տևող բուժումից առաջացած հոգեբանական բեռն է:

3.2 Ի՞նչ կասեք դպրոցի մասին:

Խրոնիկ հիվանդություն ունեցող հիվանդների համար կարևոր է կրթության շարունակումը: Կան որոշակի գործոններ, որոնք կարող են խանգարել դպրոց հաճախելուն, ինչի համար էլ կարևոր է բացատրել ուսուցիչներին երեխայի հնարավոր կարիքների մասին: Ծնողները և ուսուցիչները պետք է անեն իրենցից կախված ամեն ինչ, որպեսզի թույլ տան երեխային սովորական ընթացքով մասնակցել դպրոցական միջոցառումներին, ոչ միայն, որպեսզի երեխան լինի հաջողակ ուսման մեջ, այլ նաև որպեսզի ընդունվի և գնահատվի և՛ հասակակիցների, և՛ մեծահասակների կողմից:

Ապագա ներգրավածությունը պրոֆեսիոնալ կյանքին երիտասարդ հիվանդի համար կարևոր նշանակություն ունի, և խրոնիկ հիվանդություններով հիվանդների գլոբալ օգնության նպատակներից մեկն է:

3.3 Ի՞նչ կասեք սպորտի մասին:

Սպորտով զբաղվելը ցանկացած երեխայի ամենօրյա կյանքի կարևոր մասն է: Բուժման նպատակներից մեկն է, որ երեխաներին տրվի հնարավորություն նորմալ կյանք վարել և որ իրենք իրենց չտարբերակեն իրենց հասակակիցներից: Երեխան կարող է զբաղվել իրեն ի զորու բոլոր ակտիվություններով: Սակայն, հիվանդության սրացումների ժամանակ անհրաժեշտ է սահմանափակել ֆիզիկական ակտիվությունը և հանգստանալ:

3.4 Ի՞նչ կասեք սննդակարգի մասին:

Չկա որևէ յուրահատուկ սննդակարգ:

3.5 Կարո՞ղ է կլիմա ազդել հիվանդության ընթացքի վրա:

Ոչ:

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 չկան նման տեղեկություններ մեծահասակ հիվանդների մասին: Որպես ընդհանուր օրենք, մնացած առևտրորոբոքային հիվանդությունների նման, ավելի լավ է հղիությունը նախապես պլանավորել, ինչը թույլ կտա նախօրոք հարմարեցնել բուժումը, հաշվի առնելով պտղի վրա կենսաբանական ազենտների հնարավոր կողմնային ազդեցությունները: