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

متلازمة الجُلاد الالتهابي العَدِلي اللانموذجي المزمن مع الحَثَل الشَحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE)

نسخة من 2016

1- ما هي متلازمة الجُلاد الالتهابي العَدِلي اللانموذجي المزمن مع الحَثَل الشَحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE)

1-1 ما هي؟

متلازمة الجُلاد الالتهابي العَدِلي اللانموذجي المزمن مع الحَثَل الشَحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE) هي مرض وراثي نادر، وكان يُشار لهذا المرض سابقاً في المؤلفات الطبية بمتلازمة ناكاجو-نيشيمورا أو المتلازمة الالتهابية اليابانية مع الحَثَل الشَحْمِي (JASL) أو الحَثَل الشَحْمِي عند الأطفال الناجم عن تَقَفُّعات المفاصل وضمور العضلات وفَقْر الدّم الصّغير الكُرَيّات والْتِهاب السَّبَلَة الشَّحْمِيّة (JMP). ويُعاني الأطفال المصابون بهذا المرض من نوبات متكررة من الحمى والمظاهر الجلدية التي تدوم لعدة أيام/أسابيع والتي تُشفى تاركة آفات فرفرية متبقية وضمور في العضلات وحثل شحمي مترقي وألم مفصلي وتَقَفُّعات في المفاصل، وقد تؤدي عدم معالجة المرض إلى إعاقة شديدة أو حتى إلى الموت.

1-2 ما مدى شيوعها؟

متلازمة الجُلاد الالتهابي العَدِلي اللانموذجي المزمن مع الحَثَل الشَحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE) هي مرض نادر، ويبلغ عدد الحالات المكتشفة حتى الآن في المؤلفات الطبية ما يقرب من 60 حالة ولكن من المرجح أن تكون هناك حالات أخرى لم تُشخّص بعد.

1-3 هل المرض وراثي؟

هذا المرض وراثي مثل أي مرض من الأمراض الوراثية الصبغية الجسدية المتنحية (مما يعني أنه غير مرتبط بنوع الجنس ولا يلزم أن تظهر على أي من الوالدين أعراضه)، وهذا النوع من الانتقال يعني أنه يجب أن يكون لدى شخص ما جينان بهما طفرة جينية أحدهما من الأم والآخر من الأب كي يُصاب ذلك الشخص بمتلازمة الجُلاد الالتهابي العَدِلي اللانموذجي

المزمن مع الحَثَل الشَحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE)، وبالتالي، يعتبر الأبوان حاملين لذلك الجين (حامل لنسخة واحدة من الجين الذي تعرض للطفرة وليس المرض) وليسا مريضين. وتبلغ نسبة خطر إنجاب الأبوين اللذين لديهما طفل مصاب بمتلازمة الجُلاد الالتهابي العَدِلي اللانموذجي المزمن مع الحَثَل الشَحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE) لطفل آخر مصاب أيضاً بنفس المرض 25%، وهناك إمكانية لتشخيص المرض قبل الولادة.

4-1 لماذا أُصيب طفلي بهذا المرض؟ هل يمكن الوقاية منه؟

طفلك مصاب بهذا المرض لأنه وُلِد ولديه جينات تعرضت لطفرة وهي السبب في الإصابة بمتلازمة الجُلاد الالتهابي العَدِلي اللانموذجي المزمن مع الحَثَل الشَحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE).

5-1 هل هو معدٍ؟

كلا، هذا المرض ليس معدياً.

6-1 ما هي الأعراض الرئيسية؟

تبدأ الإصابة بالمرض خلال الفترة ما بين أول أسبوعين إلى 6 أشهر من بداية حياة الطفل، وتظهر في سن الطفولة أعراض منها الحمى المتكررة ونوبات من اللُوَيْحات الجلدية الحَلَقِيّة الحُمَامَوِيّة التي يمكن أن تدوم لفترة تتراوح بين أيام وأسابيع قليلة والتي تترك آفات فرفرية متبقية، وتشتمل المظاهر الوجهية المميزة على تورم بنفسجي للجفون وتغلّظ الشفاه.

عادة ما يظهر الحَثَل الشَحْمِي المحيطي (بشكل أساسي في الوجه والأطراف العليا) في مرحلة متأخرة من سن الرضاع وهو يظهر لدى جميع المرضى وغالباً ما يصحبه تأخر متفاوت في النمو.

لوحظ أيضاً لدى معظم المرضى وجود ألم مفصلي بدون التهاب في المفاصل وتكوّن تَقَفُّعات كبيرة في المفاصل مع مرور الوقت، وتتضمن الأعراض الأخرى الأقل شيوعاً التهاب الملتحمة والْتِهاب ظاهِر الصُّلْبَة العقيدي والتهاب غضاريف الأنف والأذن ونوبات من الْتِهاب السّحايا العَقيم، فضلاً عن أن الحَثَل الشَحْمِي مترقٍ ولا يمكن تلافيه.

7-1 ما هي المضاعفات المحتملة؟

يُصاب الرضع والأطفال الصغار الذين يعانون من متلازمة الجُلاد الالتهابي العَدِلي اللانموذجي المزمن مع الحَثَل الشَحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE) بتضخم تدريجي للكبد وفقدان تدريجي لكل من الكتلة العضلية والدهنية المحيطية، كما قد تحدث في مرحلة متأخرة من حياة الطفل مشاكل أخرى مثل توسع عضلات القلب وعدم انتظام ضربات القلب وتَقَفُّعات في المفاصل.

8-1 هل يتشابه هذا المرض بين طفل وآخر؟

من المرجح أن يكون جميع الأطفال المصابين مرضى بشدة، ولكن شدة الأعراض تختلف بين طفل وآخر، حتى في العائلة الواحدة لا يكون كل الأطفال المصابين متساوين في المرض.

9-1 هل تختلف الإصابة في هذا المرض عند الأطفال والبالغين؟

المسار التدرجي للمرض يعني أن الصورة السريرية لدى الأطفال قد تختلف جزئياً من تلك الملحوظة لدى البالغين، حيث يظهر على الأطفال في الأساس نوبات متكررة من الحمى وإعاقة في النمو وأعراض وجهية مميزة ومظاهر جلدية خاصة، وعادة ما يظهر ضمور العضلات وتَقَفُّعات المفاصل والحثل الشحمي المحيطي في أواخر سن الرضاع أو في مرحلة البلوغ، بينما قد يُصاب البالغين بعدم انتظام ضربات القلب (تغيرات في ضربات القلب) وتوسع عضلات القلب.