



<https://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 հարաճող 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: