

CANDLE

نسخه 2016

چیست؟ CANDLE.1

1-1- این بیماری چیست؟

در ماتوزیس نوتروفیلیک آتیپیک مزمن به همراه لیپودیستروفی و دمای افزایش یافته یک بیماری ژنتیکی نادر است. در گذشته، از این بیماری در مقالات تحت عنوان سندرم "ناکاجو ناشی مورا" یا سندرم خود التهابی ژاپنی یاد شده است که همراه با لیپودیستروفی JASL یا خمیدگی مفصل، آتروفی عضله، آنمی میکروسیتیک و لیپودیستروفی وابسته به تکرار اپیزودهای از مبتلا کودکان، باشد. می JMP کودکی در شونده شروع Panniculitis شونده می تب و تظاهرات جلدی که می تواند چندین روز تا چندین هفته طول بکشد، رنج می برند که پس از التیام یافتن زخم، ضایعات پورپوریک، باقی مانده، آتروفی عضلانی، لیپودیستروفی پیش رونده، آرترالژی یا خمیدگی های مفصلی به جای می ماند. بیماری درمان نشده می تواند منجر به ناتوانی شدید و حتی مرگ شود.

بیماری تا چه حد شایع است؟ 2-1

بحث در مقالات بیماری این از مورد 60 تقریباً حاضر حال در است نادر بیماری یک CANDLE شده است اما احتمالاً موارد تشخیص داده نشده ای هم وجود دارند

آیا این بیماری ارثی است؟ 3-1

جنس به وابسته که معنی این به) است مغلوب اتوزوم نوع از ارثی بیماری یک CANDLE نیست و لزومی ندارد که والدین علائمی از این بیماری را داشته باشند). این نوع از توراث به این معنی است که برای داشتن بیماری CANDLE، فرد باید 2 ژن جهش یافته، یکی از مادر و یکی از پدر خود داشته باشد. از این رو هر دو والدین حامل بیماری اند (حامل بیماری یک نسخه ای جهش یافته دارد و بیمار نیست) و بیمار نمی باشند. والدینی که یک فرزند مبتلا به CANDLE دارند ریسک ابتلای فرزند دوم آنها به بیماری CANDLE، 25 % است. تشخیص بیماری قبل از تولد، امکان پذیر است.

4-1 چرا فرزند من مبتلا به این بیماری است؟ آیا قابل پیشگیری است؟
کودک مبتلا به این بیماری است چرا که با ژن‌های جهش یافته‌ی مسبب CANDLE متولد شده است.

5-1 آیا این بیماری عفونی است؟
خیر نیست.

6-1 علائم اصلی بیماری کدامند؟

شروع بیماری در 2 هفته‌ی اول تا 6 ماه اول زندگی است. تظاهرات نشان دهنده‌ی بیماری در طول سال‌های کودکی شامل تب عود کننده و حملات پلاک‌های جلدی حلقه‌ای اریتماتو است که می‌تواند چند روز تا چند هفته طول بکشد و ضایعات پوریوریکی از خود باقی می‌گذارند. تظاهرات کاراکتریستیک این بیماری در صورت شامل پلک‌های بنفش و متورم و لب‌های ضخیم است.

لیپویدیستروپی محیطی (عمدتاً در صورت و اندام‌های فوقانی) معمولاً در اواخر نوزادی ظاهر می‌شود و در تمامی بیماران وجود دارند و اغلب با تأخیر رشد متغیر، ارتباط دارند. آرترالژی بدون وجود آرتریت در بیشتر بیماران مشاهده می‌شود و خمیدگی‌های مفصلی واضح در طول زمان گسترش می‌یابند. سایر تظاهرات کمتر شایع این بیماری شامل کونژنکتیویت، اپی اسکلریت ندولار، کوندریت بینی و گوش و حملات مننژیت سپتیک می‌باشد. لیپویدیستروپی پیش رونده و غیرقابل تغییر می‌باشد.

7-1 عوارض ممکن این بیماری کدامند؟

نوزادان و کودکان مبتلا به CANDLE دچار بزرگی پیش‌رونده‌ی کبد و فقدان پیشروندی چربی محیطی و توده‌ی عضلانی هستند. سایر مشکلات مثل عضله‌ی قلبی بزرگ شده، آرتیمی‌های قلبی و خمیدگی‌های مفصلی ممکن است بعدها ایجاد شود.

8-1 آیا این بیماری در تمام کودکان مبتلا، مشابه است؟

تمامی کودکان مبتلا احتمالاً به طور جدی بیمار هستند اما علائم در تمامی کودکان یکسان نیست. حتی در یک خانواده، تمامی کودکان مبتلا به طور مساوی بیمار نیستند.

9-1 آیا بیماری در کودکان با بالغین متفاوت است؟

دوره‌ی پیش‌رونده بیماری به این معناست که تابلوی بالینی بیماری در اطفال ممکن است با آنچه در بالغین مشاهده می‌شود به طور نسبی متفاوت باشد. بیماری در کودکان با اپیزودهای عود کننده‌ی تب، رشد کم، تظاهرات صورتی منحصر به فرد و تظاهرات جلدی

خود را نشان می‌دهد. آتروفی عضلانی، خمیدگی‌های مفصلی و لیپو دیستروفی محیطی معمولاً در اواخر کودکی یا در دوران بزرگسالی تظاهر می‌یابند. آریتمی‌های قلبی (تغییرات در ریتم قلب) و دیلاتاسیون عضله‌ی قلبی ممکن است در بزرگسالان وجود داشته باشند.

2- تشخیص و درمان

2-1 این بیماری چگونه تشخیص داده می‌شود؟

در ابتدا باید، شک به CANDLE بر اساس تظاهرات بیماری کودک وجود داشته باشد. زمانی CANDLE بیماری تشخیص. است اثبات قابل ژنتیکی آنالیزی - بوسیله فقط CANDLE تأیید می‌شود که بیمار 2 موتاسیون هر کدام از یکی از والدین، را کسب کرده باشد. ممکن است آنالیز ژنتیکی در هر مرکز مراقب tertiary در دسترس نباشد.

2-2 اهمیت تست‌ها در چیست؟

تست‌های خونی مثل سرعت سدیمنتاسیون اریتروسیته‌ها (ESR)، CRP، شمارش کلی خون و فیرینوزن، در دوره‌های فعالیت بیماری انجام می‌شوند تا میزان وسعت التهاب و آنمی را ارزیابی کند. تست‌های کبدی، جهت ارزیابی درگیری کبدی انجام می‌شوند. جهت مشخص شدن اینکه نتایج آزمایشات نرمال شده‌اند یا به میزان نرمال نزدیک شده‌اند، این تست‌ها به صورت دوره‌ای تکرار می‌شوند. مقدار کمی خون برای انجام آنالیز ژنتیک لازم است.

2-3 آیا این بیماری قابل درمان یا معالجه است؟

از آنجایی که CANDLE یک بیماری ژنتیکی است قابل درمان نیست.

2-4 درمان‌ها کدامند؟

برای درمان سندرم CANDLE رژیم درمانی موثری وجود ندارد. نشان داده شده است که دوزهای بالای استروئیدها $2-1 \text{ mg/kg/day}$ باعث بهبود برخی علائم مثل ضایعات پوستی، تب و درد مفصل می‌شود اما در صورتی که دوز آن رفته رفته کاهش داده شوند، اغلب، این تظاهرات مجدداً ظاهر می‌شوند. مهار کننده‌های فاکتور نکروز تومور آلفا TNF - α شدن و -شعله باعث بیماران برخی در و موقت بهبود باعث بیماران برخی در α بیماری می‌شوند. داروی ایمونوساپرسیو Tocilizumab اثربخشی اندکی نشان داده است. مطالعات آزمایشی بر روی مهار کننده‌های JAK کیناز . Tofacitinib در حال انجام است.

2-5 عوارض جانبی درمان های دارویی چیست؟

عوارض جانبی احتمالی در ارتباط با کورتیکواستروئیدها شامل افزایش وزن، تورم صورت ونوسان خلق و خوی است. تجویز طولانی مدت استروئیدها ممکن است موجب ساپرس رشد، استئوپروزیس، فشار خون بالا و دیابت شود. مهار کننده های α -TNF داروهای اخیر هستند که می توانند با افزایش ریسک عفونت، فعال شدن توپرکلوزیس و گسترش محتمل بیماری های نورولوژیک یا ایمنی مرتبط باشد. یک ریسک بالقوه گسترش بدخیمی ها در این خصوص بحث شده است؛ در حال حاضر هیچ داده ای آماری که نشان دهنده ای افزایش ریسک بدخیمی با این داروها باشد وجود ندارد.

2-6 درمان چه مدت باید طول بکشد؟

درمان این بیماری مادام العمر است.

2-7 چه درمان های غیر روتین یا مکملی وجود دارد؟

هیچ شواهدی مبنی بر وجود چنین درمان هایی در سندرم CANDLE وجود ندارد.

2-8 چه بررسی های دوره ای لازم است؟

کودکان مبتلا باید به طور منظم (حداقل 3 بار در سال) توسط روماتولوژیست اطفال مربوطه ویزیت شوند تا کنترل بیماری شان بررسی شده و درمان های دارویی تنظیم شود. کودکان درمان شده باید حداقل 2 بار در سال آزمایش خون و ادرار بدهند.

2-9 بیماری چقدر طول می کشد؟

داشته نوسان زمان طول در بیماری فعالیت گرچه است. مادام بیماری یک CANDLE باشد

2-10 پیش آگهی طولانی مدت بیمار چگونه است؟

امید به زندگی می تواند با مرگ به خطر بیافتد که اغلب نتیجه ای التهاب چندین ارگان است. با توجه به این که بیمار از فعالیت کاهش یافته، تب، درد و اپیزودهای تکرارشونده التهاب شدید رنج می برد، کیفیت زندگی به طور عمده ای تحت تأثیر قرار می گیرد.

2-11 آیا امکان بهبودی کامل وجود دارد؟

خیر زیرا این یک بیماری ژنتیکی است.

3- زندگی روزمره

1-3 این بیماری چگونه می‌تواند زندگی روزانه ی کودک مبتلا و خانواده‌اش را تحت تأثیر قرار دهد؟

قبل از اینکه بیماری تشخیص داده شود، کودک و خانواده‌اش با مشکلات عمده‌ای روبه‌رو می‌شوند.

برخی از کودکان دچار دفورمیتی‌های استخوان می‌شوند که ممکن است به طور جدی با فعالیت‌های نرمال وی تداخل کند تزریق‌های روزانه می‌تواند یک بار اضافه باشد، نه تنها به خاطر احساس ناراحتی بلکه به خاطر نیاز به ذخیره‌سازی دارو که می‌تواند در صورت مسافرت کردن اختلال ایجاد کند. Anakinra در ذخیره و حفظ مشکل دیگر بار روانی درمان مادام‌العمری این بیماری است. آموزش به بیماران و والدین می‌تواند آنها را متوجه این امر نماید.

2-3 مدرسه چگونه؟

ادامه‌ی تحصیل در کودکان مبتلا به بیماری‌های مزمن ضروری است. فاکتورهای کمی ممکن است باعث ایجاد مشکلاتی برای حضور در مدرسه شوند بنابراین مهم این است که نیازهای ممکن کودکان برای معلم‌ها توضیح داده شود. والدین و کودکان باید هر آنچه می‌توانند انجام دهند تا کودکان اجازه پیدا کنند که در فعالیت‌های مدرسه به طور نرمال شرکت داشته باشند تا نه تنها از نظر آکادمیک موفق باشند بلکه توسط همسالان و نیز بزرگسالان پذیرفته شده و مورد احترام واقع شوند. یکپارچگی‌های آینده در دنیای حرفه‌ای برای یک بیمار جوان ضروری است و یکی از اهداف مراقبت‌های جهانی از بیماران با بیماری‌های مزمن است.

3-3 ورزش چگونه؟

ورزش کردن یکی از جنبه‌های اساسی زندگی روزانه‌ی هر کودکی است. یکی از اهداف درمان این است که کودکان در صورت ممکن زندگی نرمالی داشته باشند و خود را از سایر همسالان متفاوت ندانند. تمامی فعالیت‌ها در صورت تحمل می‌توانند انجام شوند. به هر حال فعالیت فیزیکی محدود و استراحت در فاز حاد بیماری ممکن است مورد نیاز باشد.

4-3 رژیم چگونه؟

هیچ رژیم خاصی وجود ندارد.

5-3 آیا آب و هوا می‌تواند روی دوره‌ی بیماری تأثیر بگذارد؟

تا جایی که میدانیم آب و هوا نمیتواند تاثیری بر دوره بیماری داشته باشد.

3-6 آیا کودک می‌تواند واکسینه شود؟

بله کودک می‌تواند واکسینه شود. اما والدین باید در خصوص واکسن‌های زنده با پزشک معالج مشاوره کنند.

3-7 زندگی جنسی، بارداری و کنترل تولد چگونه است؟

تا به حال هیچگونه اطلاعاتی درباره‌ی این جنبه از زندگی در مورد بیماران بزرگسال در مقالات نیامده است. به عنوان یک قانون کلی، مانند سایر بیماری‌های خود التهابی با توجه به عوارض جانبی احتمالی فرآورده های بیولوژیک بر جنین ، بهتر است حاملگی با توجه و انطباق با درمان های پیش رو صورت پذیرد.