

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

## متلازمة الجُلاَد الالتهابي العَدلي اللانموزجي المزمن مع الحَتَل الشَّحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE)

نسخة من 2016

### 2- التشخيص والعلاج

#### 1-2 كيف يتم تشخيصه؟

يجب أولاً أن يكون هناك اشتباه في الإصابة بمتلازمة الجُلاَد الالتهابي العَدلي اللانموزجي المزمن مع الحَتَل الشَّحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE) بناءً على أعراض المرض الظاهرة على الطفل، ولا يمكن إثبات الإصابة بمتلازمة الجُلاَد الالتهابي العَدلي اللانموزجي المزمن مع الحَتَل الشَّحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE) إلا بالتحليل الجيني. حيث يؤكِّد تشخيص الإصابة بالمرض في حالة حمل المريض لطفرتين جينيتين إحداهما من الأب والأخرى من الأم، ولكن قد لا يتوافر التحليل الجيني في كل مركز رعاية من المرتبة الثالثة.

#### 2-2 ما أهمية إجراء الفحوصات؟

تُجرى فحوصات الدم مثل سرعة الترسيب في الدم والبروتين المتفاعل C والعد الدموي الشامل والفيبرونوجين أثناء نشاط المرض لتقييم مدى الالتهاب وفقر الدم؛ كما تُجرى اختبارات لإنزيمات الكبد لتقييم إصابة الكبد. وتُكرَّر هذه الفحوصات بصفة دورية لتقييم ما إذا كانت النتائج قد عادت إلى الوضع الطبيعي أو شبه الطبيعي، كما يستلزم إجراء التحليل الجيني كمية صغيرة من الدم.

#### 3-2 هل يمكن علاجه/الشفاء منه؟

لا يمكن الشفاء من متلازمة الجُلاَد الالتهابي العَدلي اللانموزجي المزمن مع الحَتَل الشَّحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE) نظراً إلى أنها من الأمراض الوراثية.

#### 4-2 ما هي العلاجات؟

لا يوجد أي نظام علاجي فعال لمتلازمة الجُلاَد الالتهابي العَدلي اللانموزجي المزمن مع

الحَثَل الشَّحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE) ؛ أظهرت الجرعات الكبيرة من الستيرويدات (1-2 ملجم/كجم/اليوم) تحسناً في بعض الأعراض بما في ذلك الطفح الجلدي والحمى وآلام المفاصل ولكن بمجرد تقليلها تدريجياً، غالباً ما تعود تلك الأعراض للظهور مجدداً، وتوفر مثبطات عامل نخر الورم ألفا (alpha-TNF) تحسناً مؤقتاً لدى بعض المرضى ولكنها تزيد من النوبات لدى آخرين، أما دواء التوسيليزوماب tocilizumab المثبط للمناعة فلقد أظهر الحد الأدنى من الفعالية، وهناك أبحاث تجريبية جارية باستخدام مثبطات إنزيم كيناز المزدوج "kinase-JAK" (توفاسيتينيب tofacitinib).

## 5-2 ما هي الآثار الجانبية للعلاج بالأدوية؟

يصحب العلاج بالكورتيكوستيرويدات آثار جانبية مثل زيادة الوزن وتورم الوجه وتقلب الحالة المزاجية، وفي حالة وصف الستيرويدات لفترة طويلة، فإنها قد تتسبب في قمع النمو، وهشاشة العظام، وارتفاع ضغط الدم، ومرض السكري. تعتبر مثبطات TNF- $\alpha$  من الأدوية الحديثة؛ ويمكن أن يرتبط تعاطيها بزيادة خطر الإصابة بالعدوى وتفعيل مرض السل وإمكانية الإصابة بأمراض عصبية أو أمراض مناعية أخرى، كما نوقشت احتمالية وجود خطر إصابة بأورام خبيثة؛ ولكن في الوقت الحالي لا توجد بيانات إحصائية تُثبت تزايد خطر الإصابة بالأورام الخبيثة عند تعاطي هذه الأدوية.

## 6-2 إلى متى يجب أن تدوم معالجة المرض؟

تدوم المعالجة مدى الحياة.

## 7-2 ماذا عن العلاجات التكميلية أو غير التقليدية؟

لا يوجد ما يدل على وجود هذا النوع من العلاج لمتلازمة الجلاد الالتهابي العَدَلِي اللانموذجي المزمّن مع الحَثَل الشَّحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE).

## 8-2 ما هي الفحوصات الطبية العامة الدورية اللازمة؟

يجب أن يرى الأطفال بانتظام (ثلاث مرات سنوياً على الأقل) أخصائي روماتيزم الأطفال لمراقبة السيطرة على المرض وتعديل العلاج الطبي، يجب أن يُجري الأطفال الذين يخضعون للعلاج تحاليل دم وبول مرتين سنوياً على الأقل.

## 9-2 إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟

تدوم الإصابة بمتلازمة الجلاد الالتهابي العَدَلِي اللانموذجي المزمّن مع الحَثَل الشَّحْمِي وارتفاع درجة الحرارة (CANDLE) مدى الحياة، ومع ذلك قد يتقلب نشاط المرض مع مرور الزمن.

---

## 10-2 ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائجه المتوقعة) على المدى الطويل؟

يمكن أن يختل متوسط العمر المتوقع، مع احتمالية الوفاة في أغلب الأحيان نتيجة للالتهاب الذي تعرضت له أعضاء متعددة. وتتأثر جودة الحياة بشكل كبير نظراً لمعاناة المرضى من قلة ممارسة الأنشطة والحمى والألم ونوبات متكررة من الالتهاب الشديد.

## 11-2 هل من الممكن التعافي تماماً من المرض؟ كلا، وذلك بسبب أن هذا المرض من الأمراض الوراثية.