



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

CANDLE

Versija 2016

1. KAS YRA CANDLE?

1.1. Kokia tai liga?

Lėtinė atipinė neutrofilinė dermatozė su lipodistrofija ir pakilusia temperatūra (Chronic Atypical Neutrophilic Dermatositis with Lipodystrophy and Elevated temperature, CANDLE) yra reta genetinė liga. Praeityje medicinos literatūroje ji buvo siejama su Nakajo-Nishimura sindromu, japonų autouždegiminiu sindromu su lipodistrofija (Japanese Autoinflammatory Syndrome with Lipodystrophy, JASL) arba sąnarių kontraktūros, raumenų atrofijos, mikrocitinės anemijos ir panikulito sukelta vaikystėje prasidedančia lipodistrofija (Joint contractures, muscle atrophy, microcytic anaemia, and panniculitis-induced childhood-onset lipodystrophy, JMP). Sergantiems vaikams pasireiškia besikartojantis karščiavimas, odos pakitimai (kurie išsilaiko keletą dienų arba savaičių, o po gydymo lieka rausvos spalvos odos pažeidimų), raumenų atrofija, progresuojanti lipodistrofija, artralgija ir sąnarių kontraktūros. Negydoma liga sukelia sunkų neįgalumą ir net mirtį.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

CANDLE yra reta liga. Šiuo metu medicinos literatūroje aprašyta beveik 60 ligos atvejų literatūroje. Manoma, kad kitų atvejų tiesiog nepavyko diagnozuoti.

1.3. Ar ši liga paveldima?

Liga paveldima autosominiu recesyviniu būdu (tai reiškia, kad ji nėra

susijusi su lytimi ir abu tėvai gali neturėti ligos simptomų). Šis perdavimo būdas reiškia, kad žmogus susirgti CANDLE gali turėdamas du mutavusius genus, vieną iš motinos ir kitą – iš tėvo. Taigi abu tėvai tik nešioja genus (nešiotojas turi tik vieną mutavusią kopiją, bet ne ligą), bet šia liga jie neserga. Tėvų, kurių vaikas susirgo CANDLE, rizika, kad kitas jų vaikas taip pat susirgs CANDLE, siekia 25 procentus. Tokia rizika nustatoma antenataline diagnostika (iki gimdymo).

1.4. Kodėl vaikas suserga? Ar galima šios ligos išvengti?

Vaikas šia liga suserga todėl, kad gimė turėdamas mutavusius genus, kurie lemia susirgimą CANDLE.

1.5. Ar ši liga užkrečiama?

Ne, ji neužkrečiama.

1.6. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Liga pasireiškia naujagimiui per pirmąsias 2 savaites po gimimo iki 6 mėnesių amžiaus. Vaikystėje būdingas besikartojantis karščiavimas, ant odos atsiranda eriteminių žiedinių plokštelių, kurios išsilaiko keletą dienų ar savaitių, o paskui lieka rausvos spalvos pažeidimų. Būdingi ligos paveikto veido bruožai yra patinę violetinės spalvos akių vokai ir storos lūpos.

Periferinė lipodistrofija (daugiausia pažeidžianti veidą ir viršutines galūnes), paprastai pasireiškianti vėlyvoje kūdikystėje visiems pacientams, dažnai susijusi su augimo atsilikimu.

Daugumai pacientų nustatoma artralgija be artrito, ir per tam tikrą laiką gali išsivystyti reikšmingos kontraktūros. Rečiau pasitaiko konjunktyvitas, mazginis episkleritas, ausų ir nosies chondritas, aseptinio meningito atakos. Lipodistrofija yra progresuojanti ir negrįžtama.

1.7. Kokios galimos komplikacijos?

Kūdikams ir vaikams, sergantiems CANDLE, išsivysto progresuojantis kepenų didėjimas ir progresuojantis periferinis riebalų ir raumenų masės netekimas. Kitos problemos, tokios kaip širdies raumens

išsiplėtimas, širdies aritmija ir sąnarių kontraktūros, gali atsirasti vėlesniame amžiuje.

1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?

Visų vaikų liga yra sunkios formos, tačiau jiems pasireiškia nevienodo stiprumo simptomai. Net ir toje pačioje šeimoje vaikai serga nevienodai.

1.9. Ar vaikų liga skiriasi nuo suaugusiųjų ligos?

Progresuojanti ligos eiga reiškia, kad klinikinis vaikų ligos vaizdas gali iš dalies skirtis nuo suaugusiųjų. Vaikų ligos pasireiškimo požymiai –besikartojantis karščiavimas, žemas ūgis, tam tikri veido bruožai ir odos pažeidimai. Raumenų atrofija, sąnarių kontraktūros ir periferinė lipodistrofija paprastai atsiranda vėlyvoje kūdikystėje ar suaugusiųjų amžiuje. Suaugusiesiems gali išsivystyti širdies aritmija (širdies ritmo pakitimai) ir išsiplėtęs širdies raumuo.

2. LIGOS NUSTATYMAS IR GYDYMAS

2.1. Kaip ši liga diagnozuojama?

Visų pirma, ligą įtarti leidžia nurodyti požymiai. CANDLE gali būti įrodyta tik genetiniais tyrimais. Diagnozė patvirtinama, jeigu pacientas turi 2 mutacijas, po vieną iš kiekvieno tėvo. Genetiniai tyrimai gali būti prieinami ne kiekviename tretinio lygio centre.

2.2. Kuo svarbūs tyrimai?

Kai liga aktyvi, kraujo tyrimai (eritrocitų nusėdimo greitis (ENG), CRP, bendrasis kraujo tyrimas, fibrinogeno kiekis) padeda įvertinti uždegimo mastą ir anemiją. Kepenų fermentų tyrimais įvertinamas kepenų pažeidimas.

Šie tyrimai periodiškai kartojami, kol pasiekia normos ribas ar prie jų priartėja. Nedidelis kraujo kiekis reikalingas genetiniams tyrimams atlikti.

2.3. Ar šią ligą galima gydyti / išgydyti?

CANDLE negalima išgydyti, nes tai genetinė liga.

2.4. Kaip gydoma ši liga?

Vis dar nenustatyta, kaip efektyviai gydyti CANDLE sindromą. Didelės steroidų dozės (1–2 mg/kg per dieną) apmalšina kai kuriuos simptomus: odos bėrimą, karščiavimą, sąnarių skausmą, bet gydymą nutraukus jie atsinaujina. Tumoro nekrozės faktoriaus alfa (TNF- α) inhibitoriai vienu pacientų būklę laikinai pagerina, bet blogai veikia kitus pacientus. Nustatyta, kad imunitetą slopinančių vaistų (tocilizumabo) poveikis minimalus. Šiuo metu atliekami eksperimentiniai tyrimai su JAK-kinazės inhibitoriais (tofacitinibu).

2.5. Koks vaistų šalutinis poveikis?

Vartojant gliukokortikoidus, galimas svorio padidėjimas, veido patinimas, nuotaikų kaita. Steroidai, skiriami ilgą laiką, gali sulėtinti augimą, sukelti osteoporozę, aukštą kraujospūdį ir diabetą. TNF- α yra neseniai sukurti vaistai. Jie siejami su padidėjusia infekcijų rizika, tuberkuliozės aktyvacija ir galimu neurologinių ar kitų imuninių ligų išsivystymu. Nors diskutuojama dėl galimos piktybinių ligų rizikos, kurią gali sukelti šie vaistai, tačiau šiuo metu nėra statistiškai patikimų duomenų, galinčių tą įrodyti.

2.6. Kiek trunka gydymas?

Gydymas trunka visą gyvenimą.

2.7. Ar gali padėti netradiciniai gydymo metodai?

Nėra jokių įrodymų, kad taikant tokius gydymo metodus būtų veiksmingai gydomas CANDLE sindromas.

2.8. Kokie periodiniai sveikatos patikrinimai reikalingi?

Vaikai turėtų reguliariai (bent 3 kartus per metus) lankytis pas vaikų reumatologą, kuris prižiūri ligos eigą ir prireikus patikslina gydymą. Gydomiems vaikams kraujo ir šlapimo tyrimai turėtų būti atliekami mažiausiai 2 kartus per metus.

2.9. Kiek liga tęsiasi?

CANDLE yra visą gyvenimą trunkanti liga, tačiau ligos aktyvumas su laiku gali kisti.

2.10. Kokia ilgalaikė jos prognozė (galima baigtis ir eiga)?

Gyvenimo trukmė sunkiai apibrėžiama, dažnai baigiasi mirtimi dėl daugybinių organų uždegimo. Gyvenimo kokybė labai nukenčia dėl sumažėjusio paciento aktyvumo, karščiavimo, skausmo ir besikartojančių sunkaus uždegimo epizodų.

2.11. Ar įmanoma visiškai pasveikti?

Ne, nes tai genetinė liga.

3. KASDIENIS GYVENIMAS

3.1. Kaip liga paveikia vaiko ir jo šeimos kasdienybę?

Vaikas ir šeima patiria didelių sunkumų, kol liga diagnozuojama. Kai kuriems vaikams išsivysčiusios kaulų deformacijos sutrikdo įprastinę veiklą. Kasdienės injekcijos gali būti našta ne tik dėl patiriamo diskomforto, bet ir anakinros laikymo sąlygų, trukdančių keliauti. Kita problema yra psichologinė našta dėl gydymo, kuris truks visą gyvenimą. Pacientų ir jų tėvų švietimo programos turėtų padėti susidoroti su šiais sunkumais.

3.2. Ar vaikas gali lankyti mokyklą?

Vaikams, sergantiems lėtinėmis ligomis, būtina toliau mokytis. Dėl keleto specifinių veiksnių gali kilti problemų, susijusių su mokyklos lankymu, todėl svarbu paaiškinti galimus vaiko poreikius mokytojams. Tėvai ir mokytojai turi kaip įmanydami stengtis, kad sergantis vaikas dalyvautų mokyklos ir popamokinėje veikloje kaip kiti sveiki vaikai. Taip jis ne tik galės siekti gerų mokslo rezultatų, bet ir bus priimtas bei vertinamas tiek bendraamžių, tiek suaugusiųjų. Ateityje jaunuoliams reikės integruotis į darbo rinką – tai kelia didžiausią rūpestį dėl lėtinėmis

ligomis sergančių pacientų.

3.3. Ar vaikas gali sportuoti?

Sportas svarbus kiekvieno vaiko kasdieniame gyvenime. Vienas iš gydymo tikslų yra leisti vaikui gyventi kuo normalesnį gyvenimą, neišsiskirti iš bendraamžių. Vaikui tinka visi jam priimtini užsiėmimai. Paėmėjus ligai gali prireikti riboti fizinį aktyvumą, daugiau ilsėtis.

3.4. Kokia mityba rekomenduojama?

Nėra specialios mitybos.

3.5. Ar klimatas turi įtakos ligos eigai?

Kiek žinoma, klimatas neturi įtakos ligos eigai.

3.6. Ar galima vaiką skiepyti?

Taip, vaiką galima skiepyti, tačiau tėvai turi susisiekti su gydančiu gydytoju prieš skiepijant gyvosiomis susilpnintomis vakcinomis.

3.7. Lytinis gyvenimas, nėštumas ir kontracepcija

Medicinos literatūroje nėra pakankamai duomenų šiais klausimais. Kaip ir sergant kitomis autoždegiminėmis ligomis, geriau nėštumą suplanuoti, kad būtų galima iš anksto pritaikyti gydymą, atsižvelgiant į biologinių vaistų galimą kenksmingą poveikį vaisiui.