

Informacija tėvams

## **LĒTINIS UŹDEGIMINIS NEUROLOGINIS, ODOS, ŖANARIŲ SINDROMAS (LUNOS)**

### **Kas tai per liga?**

**LĒtinis uŹdegiminis neurologinis, odos, ŖanariŲ sindromas (LUNOS)** ir susijusios ligos. LUNOS yra retas paveldimas karŖtinĒs sindromas. ŖiaurĒs Amerikoje vadinamas multisistemine liga su neonataline pradŖia (Neonatal Onset Multisystemic Disease - NOMID). DaŖniausias simptomas yra odos bĒrimas tik gimusiam arba atsirandantis naujagimiui pirmomis savaitĒmis po gimimo. Liga pasireiŖkia naujagimiams, jai bŪdingas neurologinis paŖeidimas, pasireiŖkiantis lĒtiniu meningitu. Vienas iŖ pagrindiniŲ simptomŲ yra ŖanariŲ paŖeidimas.

### **DĒl ko susergama?**

LUNOS yra genetinė liga. 50 proc. atvejŲ mutacija yra randama gene, pavadintame CIAS1. CIAS1 - su kriopirinu susijĒs uŹdegiminis sindromas Nr.1. Ŗis genas lokalizuojasi pirmojoje chromosomoje. Jis saugo informaciją apie baltymą, pavadintą kriopirinu. Ŗinoma, kad genetiŖkai modifikuotas genas yra atsakingas uŹ organizmo atsaką į uŹdegimą, bet tikslus veikimo mechanizmas nėra Ŗinomas. Kol kas nėra nustatyta, kas sukelia LUNOS.

### **Ligos daŖnis**

LUNOS yra labai retas susirgimas. Pasaulyje yra apraŖyta maŖiau nei 100 atvejŲ. Ŗi liga daŖniausiai pasireiŖkia odos bĒrimu naujagimiams. Vienodai daŖnai serga ir berniukai, ir mergaitĒs. Ji pasitaiko visose populiacijose. NĒra jokios sezoninės priklausomybĒs.

### **Pagrindiniai simptomai**

PusĒ serganĖiŲ naujagimiŲ gimsta neiŖneŖioti. DaŖnai atrodo, kad jie serga infekcine liga, bet jokio sukĒlĒjo nerandama. Pirmasis poŖymis yra odos bĒrimas, panaŖsus į nenieŖtintį dilgĒlinĒs bĒrimą. Jo intensyvumas kinta dienos laikotarpiu. Antras ligos poŖymis: ŖanariŲ skausmas ir trumpalaikis patinimas be ŖanariŲ deformacijŲ. Sunkesniais atvejais (maŖiau kaip 50 proc.) gali bŪti pernelyg greitas kremzlĒs, epifizĒs ar kelio girmelĒs augimas, kuris sukelia ŖanariŲ deformacijas. Rentgeno nuotraukose matomos kaulo deformacijos. Nuolatiniai galvos skausmai yra lĒtinio meninginio uŹdegimo rezultatas. DaŖnai Ŗiek tiek padidĒja kaukolĒs apimtis. Kai kuriems vaikams yra uŖsidarĒs momenĒlis.

PadidĒjĒs intrakranijinis spaudimas yra galvos skausmŲ prieŖastis. Laikui bĒgant atsiranda pakitimŲ akyse. Kai kuriems vaikams dĒl lĒtinio uŹdegimo atsiranda regĒjimo sutrikimŲ ir papiloedema. BŪna skirtingo laipsnio kurtumas. BŪdingas progresuojantis ūgio atsilikimas. VyresniŲ vaikŲ rankos atrodo trumpos ir storos, gali

būti sustorėję rankų ir kojų pirštai. Liga gali pasireikšti nuo lengvos formos iki sunkios. Maždaug 10 proc. atvejų nėra meninginio uždegimo. Mažiau kaip 50 proc. pacientų turi sunkią sąnarių deformacijos formą.

### **Ligos diagnostika**

LUNOS įtariama iš klinikinių požymių ir patvirtinama genetiniais tyrimais. Genetiniai sutrikimai nustatomi pusei atvejų. Kitais atvejais liga atsiranda dėl iki šiol nežinomų genetinių priežasčių.

### **Ligos gydymas**

Skiriami nesteroidiniai vaistai nuo uždegimo, kortikosteroidai, skausmą mažinantys vaistai. Nėra etiologinio gydymo. Mėginimai vartoti anti - TNF preparatus, tokius kaip etanerceptas, davė prieštaringų rezultatų. Esant sąnarių deformacijai, yra labai svarbi fizioterapija. Gali reikėti įtvarų ir judėjimą palengvinančių priemonių. Kurtiems vaikams turi būti pritaikyti klausos aparatai. Augant vaikams blogėja regėjimas dėl ragenoje besikaupiančių nuosėdų. Akių chirurgai keletui vaikų yra atlikę ragenos persodinimo operacijas. Turi būti skiriamas ortopedinis gydymas, kad esant reikalui galėtų būti sumažintos sąnarių deformacijos.

Pacientą stebi vaikų reumatologas kas 3 mėn., ligos paūmėjimo atveju ar pagal reikalą. Per apžiūrą įvertinama bendra būklė, vartojamų vaistų šalutinis poveikis, prireikus kartojami tyrimai.

### **Ligos prognozė**

LUNOS yra viso gyvenimo liga. Sergančių LUNOS vaikų augimas atsilieka nuo normalaus per visą ligos laikotarpį. Funkcinė LUNOS prognozė priklauso nuo sąnarių pažeidimo laipsnio. Ilgalaikė ligos prognozė taip pat priklauso nuo lėtinio meningito sunkumo. Reti mirties atvejai buvo susiję su galvos smegenų pažeidimu.