



8 РЕДКИ ДЕСКИ ЗАБОЛЯВАНИЯ

Всяка година – в последния ден на февруари, честваме Световния ден на редките болести. В следващата класация сме подбрали 8 редки детски болести

1



1. БОЛЕСТ НА РОМРÉ

Болестта на Ромрé е лизозомно заболяване, открито през 1932 г. Дължи се на дефицит на алфа-глюкозидаза, водещ до натрупване на гликоген в мускулните клетки. Според началото, тежестта и прогнозата, обусловени от степента на ензимния дефицит, съществуват няколко клинични форми. Инфантилната форма включва метаболитен миопатен синдром, кардиомиопатия, СН, чести инфекции. Тези симптоми водят до тежко страдание у кърмачето и летален изход. Другите форми на болестта са по-благоклонни и рядко се стига до кардиомиопатия и СН.

2



2. НЕВРОБЛАСТОМ

Невробластомът е ембрионален тумор на симпатиковата нервна система, с най-честа първична локация в медулата на надбъбречната жлеза. Клиничните прояви зависят от първичната локализация – палпируема туморна маса, коремна болка, артериална хипотония от притискане на главен кръвоносен съд. Чести са метастазите в костния мозък, костите и черния дроб. Най-често се диагностицира във възрастта между 1 и 2 год.

3



3. БОЛЕСТ НА КРАБВЕ

Болестта на Краббе, позната още като левкодистрофия, е генетично невродегенеративно заболяване, дължащо се на мутации в GALC-гена. Дефицитът на ензима бета-галактозидаза води до натрупване на галактозилцерамид в бялото мозъчно вещество и в периферната НС. Открити са 4 варианта на заболяването, всеки от които дебютира в различен етап от живота. Най-честият е инфантилният тип, който се проявява в началото с невиреене, изоставане в растежа и развитието на кърмачето, повишен мускулен тонус, възбуда. По-късно не се установяват епилептични пристъпи, загуба на зрение, слух. Леталният изход е на възраст около година.

4



4. БОЛЕСТ НА ГОШЕ

Това е най-честата генетична лизозомна болест. Характеризира се с натрупване на глюкоцереброзид в макрофагите поради дефицит на ензима глюкоцереброзидаза. Възможни са както напълно асимптомни форми, така и тежки летални с прояви в неонаталния период от фетален хидропс. Клиничната картина включва спленомегалия, заемаща цялата коремна кухина, спонтанни кръвоизливи по кожата, ринорагия, остеопения, костни болки. За щастие лечение съществува, то е ензимзаместващо и има много добър терапевтичен ефект.

5. СИНДРОМ НА ELLIS VAN CREVELD

Хондроектодермалната дисплазия, наречена още синдром на Елис ван Кревелд (Ellis van Creveld Syndrome), представлява рядко наследствено заболяване, свързано с хромозома 4 и обикновено се диагностицира още при раждането. Пациентите са с нисък ръст, къси крайници, полидактилия, къси ребра и малформации на гръдния кош. При 50-60% от пациентите има сърдечни малформации. Респираторните инфекции са чести и около половината от диагностицираните умират именно от тях още в кърмаческа възраст.



5

6. СИНДРОМ НА EHLERS-DANLOS

Синдромът на Елерс-Данлос (Ehlers-Danlos) е група разстройства, характеризирани се с аномалии на кожата, ставите и други съединителни тъкани. Част от симптомите включват ставна халтавост, кожна свръхразтегливост, кожна ранимост, лесно посиняване на мястото на удара. Синдромът се дели на много типове в зависимост от молекулния дефект на гени, кодиращи веригите на колаген тип 1, 2, 3, 4, 5 и 9. Класическият синдром на Ehlers-Danlos включва мека, кадифена, нежна, свръхразтеглива кожа, която обикновено не е отпусната. Лесно ранима е, а травмите заздравяват с атрофичен белег „цигарена хартия“. Интелектуалното развитие е нормално.



6

7. CHILD СИНДРОМ

Детската интерстициална белодробна болест е термин, обхващащ редки белодробни болести, засягащи деца и юноши. Те имат някои общи симптоми като хронична кашлица, тахипнея и диспнея. Патогенезата на заболяванията е една и съща, засягаща интерстициума на белите дробове. Синдромът води до дихателна недостатъчност. Тепърва се проучва и разбира child синдромът. Не е ясен броят на засегнатите лица от това заболяване. Част от клиничната картина включва аномалии в развитието на белите дробове, невроендокринна клетъчна хиперплазия и др.



7

8. CANDLE СИНДРОМ

Хронична атипична неутрофилна дерматоза с липодистрофия и повишена температура (CANDLE) е рядко генетично заболяване. В миналото болестта е била посочена в литературата като синдром Nakajo-Nishimura или японски автоинфламаторен синдром с липодистрофия (JASL), или ставни контрактури, мускулна атрофия, микроцитна анемия и паникулит-индуцирана детска липодистрофия (JMP). Пациентите се презентират с рекурентен фебрилитет, забавено физическо развитие, палпируема пурпура и лицев дисморфизъм, артралгия, асептичен менингит, хепатомегалия, намалена подкожна масна тъкан и мускулна атрофия. В по-късен етап от живота си болните развиват ставни контрактури и оплаквания от страна на ССС, водещи до тежки животозастрашаващи състояния. ■



8