

:: Σύνδρομο Schnitzler

Αριθμός Orphanet: ORPHA37748

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Schnitzler είναι μια σπάνια, υποδιαγνωσμένη πάθηση των ενηλίκων, η οποία χαρακτηρίζεται από υποτροπιάζον εμπύρετο εξάνθημα, πόνο στα οστά και/ή στις αρθρώσεις, διόγκωση των λεμφαδένων, κούραση, μονοκλωνική IgM, λευκοκυττάρωση και συστηματική φλεγμονή. Η επίπτωση είναι άγνωστη και έχουν αναφερθεί περίπου 150 περιπτώσεις, κυρίως στην Ευρώπη. Υπάρχει μια μικρή υπεροχή αρρένων ασθενών και η μέση ηλικία έναρξης της νόσου είναι τα 51 έτη. Συχνά η διάγνωση καθυστερεί για τουλάχιστον 5 χρόνια. Το πρώτο κλινικό σύμπτωμα είναι συνήθως ένα ήπιο ή μη κνησμώδες εξάνθημα του δέρματος. Οι βασικές βλάβες είναι ροζ ή κόκκινες κηλίδες ή ελαφρώς υπερυψωμένες πλάκες, οι οποίες εξαφανίζονται μέσα σε 24 ώρες. Οι βλάβες μπορεί να εμφανιστούν σε κάθε μέρος του σώματος, αν και είναι σπάνια η εμφάνιση στο πρόσωπο και στα άκρα. Η συχνότητα και η διάρκεια των εξάρσεων δεν είναι σταθερή. Σχεδόν όλοι οι ασθενείς αναπτύσσουν διαλείποντα πυρετό και η θερμοκρασία του σώματος μπορεί να αυξηθεί πάνω από 40°C. Ο πυρετός είναι συνήθως καλά ανεκτός ενώ τα ρίγη είναι σπάνια. Περίπου το 80% των ασθενών εμφανίζουν πόνο στα οστά και/ή στις αρθρώσεις. Η συμμετοχή των οστών είναι κοινή, και 30 έως 40% των ασθενών παρουσιάζουν οστικές βλάβες στις απεικονιστικές εξετάσεις. Τα επίπεδα IgM μπορεί να παραμείνουν σταθερά ή να αυξηθούν σταδιακά με ρυθμό περίπου 0,5 έως 1 g/L/έτος. Άλλα συμπτώματα είναι η αυξημένη ταχύτητα καθίζησης ερυθρών αιμοσφαιρίων (ΤΚΕ), η φλεγμονώδης αναιμία μερικές φορές με θρομβοκυττάρωση (έως 50% των περιπτώσεων), οι ψηλαφητοί λεμφαδένες (45%), και η ηπατική ή σπληνική διόγκωση (30%). Η μονοκλωνική IgM είναι καθοριστικό χαρακτηριστικό της νόσου. Μια σοβαρή επιπλοκή που παρατηρείται είναι η φλεγμονώδης αμυλοείδωση AA. Η ασθένεια ακολουθεί χρόνια πορεία. Η αιτιολογία παραμένει ασαφής, αλλά το σύνδρομο είναι μάλλον μια επίκτητη αυτο-φλεγμονώδης πάθηση. Έχει πολλά κοινά χαρακτηριστικά με τις γενετικές αυτο-φλεγμονώδεις νόσους. Η διάγνωση βασίζεται σε συνδυασμό κλινικών, εργαστηριακών και ακτινολογικών ευρημάτων και στον αποκλεισμό άλλων αιτιών. Τα ιστοπαθολογικά ευρήματα του δέρματος είναι αξιοσημείωτα: παρατηρείται ουδετερόφιλη διήθηση του χορίου, χωρίς αγγειίτιδα και χωρίς σημαντικό οίδημα, χαρακτηριστικό της ουδετεροφιλικής κνιδωτικής δερματοπάθειας. Μια άμεση και έντονη ανταπόκριση στη θεραπεία με ανακίνα υποστηρίζει τη διάγνωση. Η διαφορική διάγνωση συμπεριλαμβάνει την ασθένεια του Still των ενηλίκων, την υποσυμπληρωματιναιμική κνιδωτική αγγειίτιδα, την κρουσφαιριναιμία, το σύνδρομο αυξημένης IgD, και την επίκτητη ανεπάρκεια αναστολέα C1 (δείτε αυτούς τους όρους). Η αρχική διαχείριση θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει εξέταση του μυελού των οστών, ανοσοηλεκτροφόρηση ορού αίματος και πρωτεϊνών ούρων, και προσδιορισμό των υποτύπων ανοσοσφαιρίνης. Οι δύο τελευταίες εξετάσεις μπορεί στη συνέχεια να χρησιμοποιηθούν για την παρακολούθηση του ασθενούς σε εξαμηνιαία βάση. Πρέπει να γίνει βιοψία των λεμφαδένων όταν είναι διογκωμένοι. Μερικές θεραπείες παρέχουν μόνο ατελή και / ή παροδική βελτίωση ή έλεγχο των συμπτωμάτων (στεροειδή, μη-στεροειδή αντι-φλεγμονώδη φάρμακα, κολχικίνη, δαψόνη, πεφλαξίνη, φωτοθεραπεία) ενώ άλλα είναι κυρίως αναποτελεσματικά (αντι-ισταμίνες, ριτουξιμάμπη, ενδοφλέβια χορήγηση ανοσοσφαιρινών, παράγοντες αποκλεισμού του TNF,



ανοσοκατασταλτικά φάρμακα). Σε αντίθεση, η anakinra, ανταγωνιστής του υποδοχέα IL-1, ανακουφίζει όλα τα συμπτώματα εντός ωρών μετά την πρώτη ένεση. Οι αντιδράσεις στην θέση ένεσης με anakinra είναι συχνές και μερικές φορές σοβαρές και ανησυχητικές. Θα πρέπει να παρακολουθείται ο αριθμός των ουδετερόφιλων. Η συνολική πρόγνωση εξαρτάται από την εμφάνιση λεμφοϋπερπλαστικών επιπλοκών όπως λέμφωμα, IgM μυέλωμα ή νόσος του Waldenström (βλέπε αυτούς τους όρους). Αν και αυτές οι επιπλοκές έχουν αναφερθεί μόνο σε περίπου 20% των περιπτώσεων, η συχνότητα εμφάνισής τους μπορεί να είναι υψηλότερη αφού γενικά εμφανίζονται περισσότερο από 10 έως 20 έτη μετά τα πρώτα σημάδια του συνδρόμου.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Καθ. Dan Lipsker

Μετάφραση - Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική Κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2011

Μετάφραση: Μάρτιος 2013



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

