

:: Νόσος Whipple

Αριθμός Orphanet: 3452

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος Whipple (WD) είναι ένα χρόνια λοιμώδες νόσημα στο οποίο μπορεί να προσβληθούν από το ραβδόμορφο βακτηρίδιο *Tropheryma whipplei* (*T. whipplei*) σχεδόν όλα τα όργανα. Ο επιπολασμός στις χώρες της Κεντρικής Ευρώπης φαίνεται να είναι κάτω από 1 ανά εκατομμύριο ετησίως. Η κλινική εικόνα ποικίλλει. Τα ακόλουθα συμπτώματα είναι συχνά, αλλά δεν παρατηρούνται σε κάθε ασθενή: απώλεια βάρους, πολυαρθρίτιδα, διάρροια / δυσασπορρόφηση, πυρετός, λεμφαδενοπάθεια, καρδιακή βαλβιδική νόσος, ενδοκαρδίτιδα με αρνητικές καλλιέργειες, πλευρίτιδα, οφθαλμική φλεγμονώδης νόσος και υποτροπιάζουσα τενοντοθλακίτιδα. Σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να παρατηρηθεί μια σύνθετη εγκεφαλική εκδήλωση (όπως γνωστική δυσλειτουργία, οφθαλμοπληγία και μυόκλονος). Το *T. whipplei* έχει βρεθεί στα λύματα μονάδων επεξεργασίας λυμάτων και μπορεί να αποβάλλεται με τα κόπρανα υγιών φορέων, καθώς και των εργαζομένων της μονάδας επεξεργασίας λυμάτων. Οι συνθήκες που διευκολύνουν μια μόλυνση είναι άγνωστες, αλλά υπάρχει υποψία για γενετική ή επίκτητη ανοσολογική προδιάθεση. Το χρυσό πρότυπο για τη διάγνωση της WD είναι η ιστολογική εντόπιση, από έναν έμπειρο παθολογοανατόμο, των ελεύθερων ή φαγοκυτταρωμένων βακτηριδίων σε σχήμα ραβδίου με χρώση περιοδικού οξέος του Schiff (PAS) στα μακροφάγα του βλεννογόνο, του δωδεκαδακτύλου ή άλλων ιστών. Μπορούν να προκύψουν ψευδώς θετικά και ψευδώς αρνητικά αποτελέσματα. Η διάγνωση στους εξωεντερικούς ιστούς θα πρέπει να επιβεβαιωθεί με μια θετική αντίδραση αλύσου πολυμεράσης (PCR) για το *T. whipplei*. Καθώς η πλειονότητα των ασθενών με WD έχουν μολυσμένο εγκεφαλονωτιαίο υγρό (CSF) αλλά είναι ασυμπτωματικοί κατά τον χρόνο της διάγνωσης, το CSF θα πρέπει να εξετάζεται και να αξιολογείται για WD σε κάθε ασθενή πριν από την αγωγή με αντιβιοτικά. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει οροαρνητική πολυαρθρίτιδα, αγκυλοποιητική σπονδυλίτιδα, ενδοκαρδίτιδα με αρνητικές καλλιέργειες, αγγειίτιδα, σύνδρομο δυσασπορρόφησης, λέμφωμα, εγκεφαλική αγγειακή νόσο, άνοια, λοίμωξη από HIV, άτυπη μυκοβακτηριδίωση και σαρκοείδωση (δείτε αυτούς τους όρους). Η θεραπεία αποτελείται από μια αρχική φάση με ενδοφλέβια χορήγηση αντιβιοτικών που ακολουθείται από 12 μήνη αντιβιοτική θεραπεία συντήρησης και είναι γενικά επιτυχής, αν και μπορεί να παρατηρηθούν υποτροπές. Η WD χωρίς θεραπεία είναι απαρτέγκλιτα προοδευτική και οδηγεί στο θάνατο, είτε από εξασθένηση, είτε από προσβολή του κεντρικού νευρικού συστήματος.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Gerhard FEURLE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχαλακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2008



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



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.



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 2