



Pædiatric Rheumatology  
InterNational Trials  
Organisation



## חום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-121

### מה זה?

חום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-121 הינו מחלה גנטית. הגן האחראי נקרא NALP-12, ויש לו תפקיד במסלולי איתות דלקתיים. המטופלים סובלים מהתקפי חום חוזרים ונשנים המלווים במגוון תסמינים כגון כאב ראש, כאבי מפרקים או נפיחות מפרקים ופריחה עורית. החשיפה לקור ככל הנראה גורמת לתסמינים. ללא טיפול המחלה עשויה להיות מאוד מחלישה, אך לא מסכנת חיים.

### עד כמה זה נפוץ?

המחלה נדירה ביותר. נכון לעכשיו, פחות מ-10 חולים זוהו ברחבי העולם.

### מה גורם למחלה?

חום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12 הינו מחלה גנטית. הגן האחראי נקרא NALP-12. הגן שעבר שינוי גנטי אחראי להפרעה בתגובה הדלקתית של הגוף. המנגנון המדויק של הפרעה זו עדיין נחקר.

### האם היא תורשתית?

חום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12 עובר בתורשה כמחלה אוטוזומלית דומיננטית. משמעות הדבר היא שכדי להיות חולה בחום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12 אחד מהוריו של החולה צריך להיות חולה. לעיתים, אין בן משפחה אחר הסובל מחום חוזר ונשנה: או שהגן נפגם בעת היווצרותו של הילד (נקרא מוטציה דה נובו – חדשה) או שההורה הנשא של המוטציה עשוי שלא להראות את התסמינים הקליניים או מראה רק צורה קלה ביותר של המחלה.

### מדוע ילדי חולה במחלה הזו? האם ניתן למנוע אותה?

הילד חולה במחלה משום שהוא ירש את מחלתו מאחד מהוריו שהינו נשא של מוטציה בגן NALP-12 אלא אם התרחשה מוטציה דה נובו. אדם שנושא את המוטציה עשוי ועשוי שלא להראות את התסמינים הקליניים של חום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12. נכון לעכשיו לא ניתן למנוע את המחלה.

### האם היא מדבקת?

חום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12 אינו מחלה מדבקת. המחלה מתפתחת רק בבדקים עם הפגם הגנטי.

### מה הם התסמינים העיקריים?

התסמין העיקרי הוא חום. החום נמשך בין 10-15 ימים וחוזר במרווחים לא סדירים (שבועות עד חודשים). התקפי החום מלווים במגוון של תסמינים. הללו יכולים לכלול כאב ראש, כאבי מפרקים ונפיחות מפרקים, פריחת חרלת וכאבי שרירים. התקפי החום נגרמים ככל הנראה מחשיפה לקור. במשפחה אחת נצפה אובדן שמיעה חושי-עצבי, אך לא חזר במטופלים אחרים.

### האם המחלה זהה אצל כל ילד?

המחלה אינה זהה אצל כל ילד: המחלה נעה בין צורה קלה לצורה חמורה יותר. יתר על כן, אפילו באותו הילד, ייתכנו שינויים בסוג, משך וחומרת ההתקפים.

### האם המחלה בילדים שונה מן המחלה במבוגרים?

ככל שהמטופלים מתבגרים, נראה כי התקפי החום פוחתים והופכים קלים יותר. יחד עם זאת, חלק מפעילות המחלה יוסיף להתקיים במרבית אם לא בכל הלוקים במחלה.

### **כיצד היא מאובחנת?**

רופא מומחה יחשוד בהתבסס על תסמינים קליניים שזוהו במהלך בדיקה גופנית ומלקיחת היסטוריה רפואית משפחתית.

מספר ניתוחים של הדם מסייעים לזיהוי דלקת במהלך ההתקפים. האבחנה נקבעת רק על פי ניתוח גנטי המספק עדות על קיומן של מוטציות. האבחנה המבדלת כוללת מצבים אחרים המופיעים עם חום חוזר ונשנה, בייחוד תסמונות מחזוריות הקשורות לקריופירין.

### **מהי חשיבותן של בדיקות?**

כפי שצוין לעיל, בדיקות המעבדה, חשובות לשם אבחנת חום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12. במהלך התקף מבוצעות בדיקות כגון CRP (חלבון שנוצר בכבד), חלבון עמילואיד A בנסיוב (SAA) וספירת דם מלאה מבוצעות כדי לראות מהו היקף הדלקת. לאחר שהילד נותר ללא תסמינים, חוזרים על בדיקות אלו כדי לראות האם התוצאות חזרו למצב תקין, או קרוב לתקין. כמות קטנה של דם דרושה גם עבור הניתוח הגנטי.

### **האם ניתן לטפל בה או לרפא אותה?**

לא ניתן לרפא חום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12. אין טיפול מונע יעיל כנגד התקפים. הטיפול בתסמינים יכול להפחית דלקת וכאבים. תרופות חדשות מסוימות לשליטה בתסמיני הדלקת נחקרות כעת.

### **מה הם הטיפולים?**

הטיפולים בחום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12 כוללים תרופות נגד דלקת שאינן סטרואידים כגון אינדומתאצין, קורטיקוסטרואידים כגון פרדניזולון, ויתכן גם תרופות ביולוגיות כגון אנאקינרה (Kineret®). עושה רושם שאף אחת מתרופות הללו לא איננה יעילה בצורה אחידה, אך נראה כי כולן מסייעות לחלק מן המטופלים. עדיין אין הוכחה ליעילותן ובטיחותן בחום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12.

### **מהן תופעות הלוואי של הטיפול התרופתי?**

דבר זה תלוי בתרופה בה נעשה שימוש. נוגדי דלקת שאינם סטרואידים יכולים לגרום לכאבי ראש, כיבי קיבה ונזק לכליות, קורטיקוסטרואידים ותרופות ביולוגיות מגבירות את הרגישות לזיהומים. בנוסף, קורטיקוסטרואידים עשויים לגרום למגוון רחב של תופעות לוואי.

### **כמה זמן אמור להימשך הטיפול?**

אין נתונים מוצקים התומכים בטיפול לכל החיים. בהינתן הנטייה הנורמלית לשיפור ככל שהמטופלים מתבגרים, יהיה זה חכם ככל הנראה לנסות גמילה מתרופות במטופלים שמחלתם איננה פעילה.

**מה לגבי טיפולים לא-קונבנציונליים או טיפולים משלימים?**  
לא קיימים דיווחים שפורסמו לגבי תרופות משלימות יעילות.

### **מהן הבדיקות התקופתיות הנחוצות?**

ילדים החולים בחום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12 צריכים לעבור בדיקות דם ושתן לפחות פעמיים בשנה.

### **כמה זמן תימשך המחלה?**

זוהי מחלה לכל החיים, למרות שעם הגיל, התסמינים עשויים להפוך קלים יותר.

**מהי אבחנת המחלה לטווח הארוך (תוצאה ומהלך צפויים)?**

חום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12 הינו מחלה לכל החיים, למרות שעם הגיל, התסמינים עשויים להפוך קלים יותר. אך משום שהמחלה נדירה ביותר, הפרוגנוזה המדויקת לטווח הארוך עדיין איננה ידועה.