



NALP-12 ilişkili tekrarlayan ateş

“NALP-12 ilişkili tekrarlayan ateş” nedir?

“NALP-12 ilişkili tekrarlayan ateş” kalıtsal bir hastalıktır. Sorumlu gen, inflamasyonun sinyal yolağında görevli olan NALP-12 genidir. Hastalarda tekrarlayan ateş ataklarına eşlik eden baş ağrısı, eklem ağrısı veya şişliği ve döküntü gibi bazı semptomlar olur. Semptomlar muhtemelen soğuk maruziyeti sonucunda gelişir. Hastalık tedavi edilmediği durumda hayat kalitesini çok etkiler ancak yaşamı tehdit edici değildir.

Ne sıklıkta görülür?

Hastalık oldukça nadirdir. Şimdiye kadar dünyada on adet vaka tanımlanmıştır.

Hastalığın nedenleri nelerdir?

“NALP-12 ilişkili tekrarlayan ateş” kalıtsal bir hastalıktır. Sorumlu genin adı NALP-12’dir. Genetik olarak modifiye olmuş gen vücutta inflamatuvar cevabın bozulmasından sorumludur. Bu bozulmanın mekanizması halen araştırılmaktadır.

Hastalık kalıtsal mıdır?

“NALP-12 ilişkili tekrarlayan ateş” otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. Yani hastalığa sahip olan kişinin ebeveynlerinden birinin bu hastalığa sahip olması gerekir. Bazen ebeveynlerden hiçbirisinde bu hastalık olmamasına rağmen çocukta görülebilir. Bu durumda gen hasarı çocuğun konsepsiyonu aşamasında olmuş olabilir (de novo mutasyon) veya mutasyonu taşıyan ebeveyn klinik semptomları göstermeyebilir veya çok hastalığın çok hafif bir formuna sahip olabilir (değişken penetrans).

Neden benim çocuğumda bu rahatsızlık var? Olması engellenebilir mi?

Çocuk bu hastalığa ebeveynlerinden birisinden almış olduğu mutasyona uğramış NALP12 geni veya kendi geninde yeni ortaya çıkmış olan mutasyon nedeniyle yakalanmıştır. Mutasyonu taşıyan hasta “NALP-12 ilişkili tekrarlayan ateş” hastalığının semptomlarının tümünü sergileyebileceği gibi semptomsuz da olabilir. Hastalık engellenememektedir.

Bulaşıcı mıdır?

“NALP-12 ilişkili tekrarlayan ateş” enfeksiyon hastalığı değildir. Hastalık sadece genetik olarak etkilenmiş bireylerde ortaya çıkar.

Hastalığın ana bulguları nelerdir?

Hastalığın ana bulgusu yüksek ateştir. Ateş 5-10 gün sürer ve düzensiz aralıklarla tekrarlar (haftalar, aylar). Ateş ataklarına baş ağrısı, eklem ağrısı ve eklem şişliği, ürtikeryel döküntüler ve miyalji gibi semptomlar eşlik edebilir. Ateş atakları muhtemelen soğuk maruziyetine bağlı olarak ortaya çıkar. Sadece bir ailede sensörünöral işitme kaybı gözlenmiş ancak diğer hastalarda görülmemiştir.

Hastalık her çocukta aynı şekilde mi görülür?

Hastalık her çocukta aynı şekilde değildir. Hastalık hafif veya ciddi seyirli olabilir. ayrıca, hastalığın tipi, süresi ve atakların şiddeti her seferinde, aynı hastada bile farklı olabilir.

Çocuklardaki hastalık yetişkinlerdekinden farklı mıdır?

Hasta büyüdükçe ateş ataklarının sıklığı ve şiddetinde azalma gözlenir; ancak hastaların çoğunda hastalık aktivitesi tam kaybolmaz.

Hastalığın tanısı nasıl konulur?

Dikkatli bir öykü, aile öyküsü ve uzman hekim muayenesi ile hastalıktan şüphelenilebilir. Ataklar sırasında alınan kan tetkikleri inflamasyonu belirlemede faydalıdır. Kesin tanı mutasyonun genetik olarak gösterilmesi ile konulur. Ayırıcı tanısında ateş atakları ile gelen diğer hastalıklar, özellikle de kriyoprin ilişkili periyodik sendromlar bulunur.

Testlerin önemi nedir?

Atak sırasında CRP, serum amiloid A proteini ve tam kan sayımı tetkikleri inflamasyonun yaygınlığını saptamak için gereklidir. Hastanın semptomlarının düzeldiği dönemde sonuçların normale döndüğünü görebilmek için bu testler tekrarlanır. Genetik analiz de önerilir.

Hastalık tedavi edilebilir mi?

“NALP-12 ilişkili tekrarlayan ateş” tam olarak tedavi edilemez. Atak olmasını engelleyebilecek etkili bir tedavi yoktur. Semptomları tedavi etmek inflamasyon ve ağrıyı azaltabilir. İnflamatuar semptomları tedavi etmek için yeni ilaçlar üzerinde çalışmalar yapılmaktadır.

Tedavi seçenekleri nelerdir?

Tedavide indometazin gibi non steroid anti-inflamatuar ilaçlar, prednisolon gibi kortikosteroidler ve Anakinra gibi biyolojik ajanlar kullanılmaktadır. Bu ilaçlardan hiçbirinin etki mekanizması aynı değildir. Hepsi de bazı hastalarda olumlu sonuçlar sağlamaktadır; ancak ilaçların bu hastalarda kullanımının etkinliği ve güvenilirliği halen tam olarak bilinmemektedir.

İlaç tedavisinin yan etkileri nelerdir?

Kullanılan ilaca bağlı olarak değişir. NSAİ ilaçların baş ağrısı, mide ülseri ve böbrek hasarı gibi yan etkileri vardır. Kortikosteroidlerin ve biyolojik ajanların enfeksiyona yatkınlığı artırma gibi yan etkileri vardır. Ayrıca kortikosteroidlerin bilinen yan etkileri vardır.

Tedavi ne kadar sürmelidir?

Hayat boyu tedaviyi destekleyen veriler yoktur. Büyüdükçe hastalığının şiddetinde azalma gözlenen hastalarda ilaç azaltılması uygun bir yaklaşım olacaktır.

Yeni veya tamamlayıcı tedavi var mıdır?

Etkin bir tamamlayıcı tedavi olduğuna dair herhangi bir yayın yoktur.

Periyodik olarak yapılması gereken kontroller nelerdir?

Hastaların yılda en az iki kez idrar ve kan tahlili yaptırmaları gerekmektedir.

Hastalık ne kadar sürer?

Hayat boyu süren bir hastalıktır. Hastanın yaşı ilerledikçe sempoimlarda hafifleme görülebilir.

Hastalığın uzun dönemde prognozu (tahmini seyri ve sonucu) nasıldır?

Hayat boyu süren bir hastalıktır. Hastanın yaşı ilerledikçe sempoalarda hafifleme görülebilir; ancak nadir görülen bir hastalık olduğu için uzun süreli prognozu halen bilinmemektedir.