



www.printo.it/pediatric-rheumatology/BG/intro

NLRP12-Свързана Рецидивираща Треска

Версия на 2016

1. КАКВО Е NLRP12-СВЪРЗАНА ПЕРИОДИЧНА ТРЕСКА

1.1. Какво е това?

NLRP12 свързаната рецидивираща треска е генетично заболяване. Отговорният ген се нарича NLRP12 (или NALP12), който има роля във възпалителните сигнални пътища. Пациентите страдат от повтарящи се пристъпи на треска, придружена от различни симптоми като главоболие, ставни болки или подуване на ставите и кожен обрив. Симптоми вероятно са предизвикани от излагане на студ. Нелекувано, заболяването може да бъде много изтощително, но не е опасно за живота.

1.2. Колко често е?

Заболяването е много рядко. До момента са описани само 10 случая в света.

1.3 Какви са причините за заболяването?

NLRP12 свързаната рецидивираща треска е генетично заболяване. Отговорният ген се нарича NLRP12 (или NALP12). Генетично модифициран ген е отговорен за нарушаване на възпалителния отговор на тялото. Точният механизъм на това смущение е все още в процес на изследване.

1.4. Наследствено ли е?

NLRP12 свързаната рецидивираща треска се наследява като

автозомно-доминантно заболяване. Това означава, че за да има NLRP12 свързана рецидивираща треска, индивидът трябва да има един засегнат родител. Понякога няма друг член на семейството страдащ от рецидивираща треска: тогава или генът е бил повреден при зачеването на детето (известно като де ново мутация) или родителят, който носи мутацията може да не проявяват клинични симптоми или има само много лека форма на болестта (променлива пенетрантност).

1.5. Защо моето дете има това заболяване?

Детето има болестта, защото той / тя е наследила болестта от един родител, който носи генна мутация NLRP12, освен ако не е настъпила мутация де ново. Човекът, който носи мутацията може да проявява или не клинични симптоми на NLRP12 свързана рецидивираща треска. Понастоящем болестта не може да бъде предотвратена.

1.6. Инфекциозно ли е?

NLRP12 свързаната рецидивираща треска не е инфекциозно заболяване. Само хора с генетично увреждане могат да развият заболяване.

1.7. Какви са основните симптоми?

Основният симптом е треската. Тя трае около 5-10 дни и се повтаря на различни интервали (седмици до месеци). Пристъпите на треска са съпроводени с различни симптоми. Те могат да включват главоболие, болки в ставите и подуване на ставите, уртикариален обрив и миалгия. Фебрилните пристъпи вероятно са предизвикани от излагане на студ. Само в едно семейството е наблюдавана сензорна загуба на слуха.

1.8. Еднакво ли е заболяването при всяко дете?

Заболяването не е едно и също при всяко дете; заболяването варира между лека и по-тежка форма. Нещо повече, видът, продължителността и тежестта на пристъпите може да бъде

различна всеки път, дори и при едно и също дете.

1.9 Различно ли е заболяването при деца от това при възрастни?

С порастването на детето, атаките от треска стават по-малко и по-леки. Въпреки това, известна активност на заболяването остава при повечето, ако не всички, засегнати индивиди.

2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как се диагностицира?

Медицинският специалист подозира тази болест въз основа на клинични симптоми, установени по време на медицински преглед и фамилната анамнеза.

Някои анализи на кръвта са полезни за откриване на възпаление по време на пристъпите. Диагнозата се потвърждава само от генетичен анализ, доказващ мутации. Диференциалната диагноза включва други състояния, представящи се с рецидивираща треска, особено свързаните с криопирин периодични синдроми.

2.2. Какво е значението на изследванията?

Както се отбеляза по-горе, лабораторните изследвания са важни при диагностициране на NLRP12 свързаната рецидивираща треска. Тестове като CRP, серумен амилоид А протеин (ССА) и пълна кръвна са важни по време на атака за оценка на степента на възпаление.

Тези тестове се повтарят след като симптомите изчезнат, за да се установи дали показателите са обратно развитие или близо до нормалното. Малко количество кръв също е необходимо за генетичен анализ.

2.3. Може ли да бъде лекувано или излекувани?

NLRP12 свързаната рецидивираща треска не може да бъде излекувана. Няма ефективно превантивно лечение за рецидивите. Симптоматичното лечение може да намали възпалението и

болката. Някои нови лекарства за борба с възпалителните симптоми в момента са в процес на изследване.

2.4 Какво е лечението?

Лечението включва нестероидни противовъзпалителни средства (като индометацин), кортикостероиди (като преднизолон) и евентуално биологични агенти (такива като анакинра). Нито едно от тези лекарства не е еднакво ефективно при всички болни, но всички те изглежда че помагат при някои пациенти.

Доказателство за тяхната ефикасност и безопасност при NLRP12 свързаната рецидивираща треска все още липсват.

2.5 Какви са страничните ефекти на лекарствената терапия?

Страничните ефекти зависи от лекарството, което се използва. НСПВС могат да предизвикат главоболие, стомашни язви и увреждане на бъбреците; кортикостероидите и биологичните средства могат да повишат чувствителността към инфекции. В допълнение, кортикостероидите може да доведе до много други странични ефекти.

2.6 Колко дълго трябва да продължи лечението?

Няма конкретни данни в подкрепа през доживотната терапия. Като се има предвид нормалната тенденция за подобрене, с израстването на пациентите, вероятно ще е разумно да се опита преустановяване на лечението при пациенти, чието заболяване изглежда неактивно .

2.7 Какво е мнението за неконвенционални или допълващи терапии?

Не са открити публикувани проучвания за ефективни допълващи медикаменти.

2.8 Какъв вид периодични прегледи са необходими?

При децата, засегнати от NLRP12 свързаната рецидивираща треска трябва да се изследва кръв и урина най-малко два пъти годишно.

2.9 Колко време ще продължи заболяването?

Заболяването е за цял живот, въпреки че симптомите намаляват с възрастта.

2.10 Каква е дългосрочната прогноза (очаквани резултати и ход) на заболяването?

NLRP12 свързаната рецидивираща треска е болест за цял живот, въпреки че симптомите могат да станат по-леки с възрастта. Тъй като заболяването е много рядко, точната дългосрочна прогноза е все още неизвестна.

3. ЕЖЕДНЕВИЕ

3.1 Как може да се отрази заболяването на ежедневието на детето и на семейството?

Качество на живот може да бъде засегнато от повтарящи се епизоди на висока температура. Поставянето на точната диагноза може да стане със значително закъснение, което може да предизвика родителска тревожност и понякога да ненужни медицински процедури.

3.2. Какво е мнението за училище?

От съществено значение е да се продължи образованието на деца с хронични заболявания. Има няколко фактора, които могат да причинят проблеми с посещаване на училище и затова е важно да се обяснят на учителите възможните нужди на детето. Родителите и учителите трябва да направят всичко възможно, за да се даде възможност на детето да участва в училищни дейности по нормален начин, с цел не само детето да се реализира успешно академично, но и да бъде прието и оценено от връстници и възрастни. Бъдещата интеграция в професионалния свят е от съществено значение за един млад пациент и е една от целите на

грижите за хронично болни пациенти.

3.3 Какво е мнението за спорта?

Спортуването е съществен аспект от ежедневието за всяко дете. Една от целите на лечението е да се позволи на децата да водят нормален живот, доколкото е възможно, и да считат себе си за не по-различни от връстниците си. Всички активности могат да се извършват в зависимост от това как се понасят. Въпреки това, ограничена физическа активност или почивка може да са необходими по време на пристъпи.

3.4 Какво е мнението за диета?

Няма специфични диетични съвети. Като цяло, детето трябва да спазва балансирана, нормална диета за неговата / нейната възраст. Една здрава, добре балансирана диета с достатъчно протеин, калций и витамини се препоръчва за растящото дете. Преяждането трябва да се избягва при пациенти, приемащи кортикостероиди, тъй като тези лекарства могат да увеличат апетита.

3.5. Може ли климатът да повлияе на хода на заболяването?

Ниски температури могат да предизвикат симптоми.

3.6 Може ли детето да бъде ваксинирано?

Да, детето може да бъде и трябва да бъдат ваксинирано; обаче, лекуващият лекар трябва да бъде информиран, преди да се дадат живи атенюирани ваксини, тъй като те могат да бъдат несъвместими с някои терапии.

3.7 Какво е мнението за сексуален живот, бременност, раждане?

До момента няма информация за този аспект при пациентите в достъпната литература. Като общо правило, подобно на други

автоинфламаторни заболявания, по-добре е бременността да се планира, за да се адаптира лечението по-рано, поради възможен страничен ефект на биологичните агенти върху плода.