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

Σχετιζομενος Με Το NLRP-12 Υποτροπιαζων Πυρετος

Έκδοση από 2016

1. ΤΙ ΕΙΝΑΙ Ο ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΟΣ ΜΕ ΤΟ NLRP12 ΥΠΟΤΡΟΠΙΑΖΩΝ ΠΥΡΕΤΟΣ

1.1 Τι είναι;

Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός είναι γενετικό νόσημα. Το υπεύθυνο γονίδιο ονομάζεται NALP12 (ή NALP12) και διαδραματίζει ένα ρόλο στα σηματοδοτικά μονοπάτια της φλεγμονής. Οι ασθενείς πάσχουν από επαναλαμβανόμενα επεισόδια πυρετού που συνοδεύεται από μια ποικιλία συμπτωμάτων, όπως ο πονοκέφαλος, οι αρθραλγίες ή το οίδημα των αρθρώσεων και το δερματικό εξάνθημα. Τα συμπτώματα είναι πιθανόν ότι προκαλούνται από την έκθεση στο ψύχος. Χωρίς θεραπεία, η νόσος μπορεί να είναι πολύ εξουθενωτική, αλλά δεν είναι απειλητική για τη ζωή.

1.2 Πόσο συχνό είναι;

Η νόσος είναι πολύ σπάνια. Μέχρι στιγμής, λιγότεροι από 10 ασθενείς έχουν αναγνωριστεί σε όλον τον κόσμο.

1.3 Ποια είναι τα αίτια της νόσου;

Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός είναι γενετικό νόσημα. Το υπεύθυνο γονίδιο ονομάζεται NALP12 (ή NLRP12). Το γενετικά τροποποιημένο γονίδιο είναι υπεύθυνο για τη διαταραχή της φλεγμονώδους απάντησης του οργανισμού. Ο ακριβής μηχανισμός αυτής της διαταραχής είναι ακόμα υπό διερεύνηση.

1.4 Είναι κληρονομικό;

Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός κληρονομείται ως σωματική επικρατούσα νόσος. Αυτό σημαίνει ότι, για να έχει ένα άτομο τη νόσο, πρέπει να έχει έναν προσβεβλημένο γονέα. Μερικές φορές, δεν υπάρχει κανένα άλλο μέλος της οικογένειας που πάσχει από υποτροπιάζοντα πυρετό: είτε το γονίδιο έχει υποστεί βλάβη κατά τη σύλληψη του παιδιού (γνωστή ως νέα μετάλλαξη) ή ο γονέας που φέρει τη μετάλλαξη μπορεί να μη παρουσιάζει τα κλινικά συμπτώματα ή παρουσιάζει μόνο μια πολύ ήπια μορφή της νόσου (μεταβλητή διεισδυτικότητα).

1.5 Γιατί το παιδί μου έχει αυτή τη νόσο; Μπορεί να προληφθεί;

Το παιδί έχει τη νόσο, επειδή την κληρονόμησε από τον ένα γονέα που φέρει μια μετάλλαξη στο γονίδιο NLRP12, εκτός και αν έχει συμβεί μια νέα μετάλλαξη. Το άτομο που φέρει τη μετάλλαξη μπορεί να παρουσιάζει ή να μην παρουσιάζει τα κλινικά συμπτώματα του σχετιζόμενου με το NLRP12 υποτροπιάζοντα πυρετού. Η νόσος δεν μπορεί να προληφθεί.

1.6 Είναι μεταδοτικό;

Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός δεν είναι λοιμώδης νόσος. Μόνο τα γενετικώς επιβαρυμένα άτομα μπορεί να εκδηλώσουν τη νόσο.

1.7 Ποια είναι τα κυριότερα συμπτώματα;

Το κυριότερο σύμπτωμα είναι ο πυρετός. Ο πυρετός διαρκεί περίπου 5-10 ημέρες και επαναλαμβάνεται κατά τακτά χρονικά διαστήματα (εβδομάδες έως μήνες). Οι εξάρσεις του πυρετού συνοδεύονται από μια ποικιλία συμπτωμάτων. Αυτά μπορεί να περιλαμβάνουν πονοκέφαλο, πόνο και οίδημα των αρθρώσεων, κνιδωτικό εξάνθημα και μυαλγίες. Οι εξάρσεις του πυρετού είναι πιθανόν να προκαλούνται από την έκθεση σε ψύχος. Σε μία μόνο οικογένεια, παρατηρήθηκε νευροαισθητήρια βαρηκοΐα.

1.8 Είναι η νόσος η ίδια σε όλα τα παιδιά;

Η νόσος δεν είναι η ίδια σε όλα τα παιδιά. Η νόσος ποικίλλει από ήπια έως περισσότερο σοβαρή. Επιπλέον, ο τύπος, η διάρκεια και η βαρύτητα των επεισοδίων μπορεί να είναι διαφορετική κάθε φορά, ακόμα και στο ίδιο παιδί.

1.9 Είναι η νόσος διαφορετική στα παιδιά απ' ό,τι στους ενήλικες;

Καθώς οι ασθενείς μεγαλώνουν, τα πυρετικά επεισόδια φαίνεται ότι γίνονται λιγότερα και ηπιότερα. Ωστόσο, κάποιου βαθμού ενεργότητα της νόσου παραμένει στα περισσότερα, αν όχι σε όλα τα προσβεβλημένα άτομα.

2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

2.1 Πώς διαγιγνώσκεται;

Ένας έμπειρος γιατρός υποψιάζεται τη νόσο με βάση τα κλινικά συμπτώματα που εντοπίζει κατά τη φυσική εξέταση και τη λήψη του οικογενειακού ιατρικού ιστορικού.
Διάφορες εξετάσεις αίματος είναι χρήσιμες για την αναγνώριση της φλεγμονής κατά τη διάρκεια των επεισοδίων. Η διάγνωση επιβεβαιώνεται μόνο με τη γενετική ανάλυση που αποκαλύπτει την παρουσία μεταλλάξεων. Στη διαφορική διάγνωση περιλαμβάνονται άλλες καταστάσεις που εκδηλώνονται με υποτροπιάζοντα πυρετό, κυρίως τα σχετιζόμενα με την κρυοπυρίνη περιοδικά σύνδρομα.

2.2 Ποια είναι η σημασία των διαγνωστικών εξετάσεων;

Όπως και παραπάνω, οι εργαστηριακές εξετάσεις είναι σημαντικές για τη διάγνωση του σχετιζόμενου με το NLRP12 υποτροπιάζοντα πυρετού. Εξετάσεις, όπως η CRP, το αμυλοειδές Α ορού (serum amyloid A protein, SAA) και η γενική αίματος, είναι σημαντικές κατά τη διάρκεια των επεισοδίων, προκειμένου να εκτιμηθεί η έκταση της φλεγμονής.
Οι εξετάσεις αυτές επαναλαμβάνονται όταν το παιδί απαλάσσεται από τα συμπτώματα, για να ελεγχθεί αν τα αποτελέσματα επανήλθαν ή

είναι κοντά στα φυσιολογικά. Μικρή ποσότητα αίματος απαιτείται επίσης για τη γενετική ανάλυση.

2.3 Μπορεί να θεραπευθεί ή να ιαθεί;

Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός δεν μπορεί να ιαθεί. Δεν υπάρχει αποτελεσματική προληπτική θεραπεία για τα επεισόδια. Η θεραπεία των συμπτωμάτων μπορεί να μειώσει τη φλεγμονή και τον πόνο. Μερικά νέα φάρμακα για τον έλεγχο των φλεγμονωδών συμπτωμάτων είναι υπό διερεύνηση.

2.4 Ποιες είναι οι θεραπείες;

Οι θεραπείες για τον σχετιζόμενο με το NLRP12 υποτροπιάζοντα πυρετό περιλαμβάνουν μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα (ΜΣΑΦ), όπως η ινδομεθακίνη, κορτικοστεροειδή, όπως η πρεδνιζολόνη, και πιθανώς βιολογικούς παράγοντες, όπως το anakinra. Κανένα από αυτά τα φάρμακα δεν φαίνεται να είναι γενικώς αποτελεσματικό, αν και καθένα από αυτά φαίνεται ότι μπορεί να βοηθήσει ορισμένους ασθενείς. Ενδείξεις της αποτελεσματικότητας και της ασφάλειάς τους στον σχετιζόμενο με το NLRP12 υποτροπιάζοντα πυρετό, εξακολουθούν να μην υπάρχουν.

2.5 Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες της φαρμακευτικής θεραπείας;

Οι ανεπιθύμητες ενέργειες εξαρτώνται από το φάρμακο που χρησιμοποιείται. Τα ΜΣΑΦ μπορεί να προκαλέσουν πονοκεφάλους, έλκη του στομάχου και νεφρική βλάβη, ενώ τα κορτικοστεροειδή και οι βιολογικοί παράγοντες μπορεί να αυξήσουν την ευαισθησία στις λοιμώξεις. Επιπλέον, τα κορτικοστεροειδή μπορούν να προκαλέσουν μια μεγάλη ποικιλία άλλων ανεπιθυμήτων ενεργειών.

2.6 Πόσο πρέπει να διαρκέσει η θεραπεία;

Δεν υπάρχουν συγκεκριμένα στοιχεία που να υποστηρίζουν την ανάγκη της διά βίου θεραπείας. Με δεδομένη την τάση για βελτίωση, καθώς οι ασθενείς μεγαλώνουν, είναι πιθανώς φρόνιμο να επιχειρείται διακοπή του φαρμάκου στους ασθενείς, των οποίων η νόσος φαίνεται ότι είναι

ήρεμη.

2.7 Τι ισχύει σχετικά με τις μη συμβατικές ή με τις συμπληρωματικές θεραπείες;
Δεν υπάρχουν δημοσιευμένες μελέτες για αποτελεσματικές εναλλακτικές θεραπείες.

2.8 Τι είδους περιοδικοί έλεγχοι είναι απαραίτητοι;
Τα παιδιά με σχετιζόμενο με το NLRP12 υποτροπιάζοντα πυρετό πρέπει να κάνουν εξετάσεις αίματος και ούρων τουλάχιστον δυο φορές το χρόνο.

2.9 Πόσο θα διαρκέσει η νόσος;
Η νόσος είναι ισόβια, αν και τα συμπτώματα μπορεί να γίνουν ηπιότερα με την πάροδο της ηλικίας.

2.10 Ποια είναι η μακροχρόνια πρόγνωση (προβλεπόμενη έκβαση και πορεία) της νόσου;
Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός είναι ισόβια νόσος, αν και τα συμπτώματα μπορεί να γίνουν ηπιότερα με την πάροδο της ηλικίας. Καθώς η νόσος είναι πολύ σπάνια, η ακριβής μακροχρόνια πρόγνωση είναι ακόμη άγνωστη.

3. ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΗ ΖΩΗ

3.1 Πώς μπορεί να επηρεάσει η νόσος την καθημερινή ζωή του παιδιού και της οικογένειας;
Η ποιότητα ζωής μπορεί να επηρεαστεί από τα υποτροπιάζοντα πυρετικά επεισόδια. Συχνά μπορεί να υπάρχει σημαντική καθυστέρηση πριν τεθεί η σωστή διάγνωση, γεγονός που μπορεί να προκαλέσει ανησυχία στους γονείς και μερικές φορές άσκοπες ιατρικές εξετάσεις.

3.2 Τι ισχύει σχετικά με το σχολείο;

Τα παιδιά με χρόνια νοσήματα είναι σημαντικό να συνεχίζουν την εκπαίδευση. Υπάρχουν κάποιοι παράγοντες που μπορεί να προκαλέσουν προβλήματα στη φοίτηση στο σχολείο και, επομένως, είναι σημαντικό να εξηγούνται στους εκπαιδευτικούς οι πιθανές ανάγκες του παιδιού. Οι γονείς και οι δάσκαλοι πρέπει να κάνουν ό,τι μπορούν ώστε να επιτρέπεται στο παιδί να συμμετέχει κανονικά στις σχολικές δραστηριότητες και όχι μόνο να επιτυγχάνει ακαδημαϊκά, αλλά και να γίνεται αποδεκτό και να εκτιμάται τόσο από τους συνομηλίκους του όσο και από τους ενήλικες. Η μελλοντική ένταξη στον επαγγελματικό χώρο είναι απαραίτητη για έναν νεαρό ασθενή και είναι ένας από τους στόχους της φροντίδας των χρονίως πασχόντων ασθενών.

3.3 Τι ισχύει σχετικά με την άθληση;

Η άθληση είναι βασικό στοιχείο της καθημερινής ζωής για κάθε παιδί. Ένας από τους στόχους της θεραπείας είναι να επιτρέπει στα παιδιά να διάγουν μια όσο το δυνατόν πιο φυσιολογική ζωή και να θεωρούν ότι δεν διαφέρουν από τους συνομηλίκους τους. Όλες οι δραστηριότητες μπορούν επομένως να πραγματοποιούνται, στο βαθμό που είναι ανεκτές από το παιδί. Ωστόσο, ο περιορισμός της φυσικής δραστηριότητας ή η ανάπαυση μπορεί να είναι απαραίτητη κατά τη διάρκεια επεισοδίων.

3.4 Τι ισχύει σχετικά με τη δίαιτα;

Δεν υπάρχουν ειδικές διατροφικές συμβουλές. Σε γενικές γραμμές, το παιδί πρέπει να ακολουθεί μια ισορροπημένη, φυσιολογική για την ηλικία του/της διατροφή. Μια υγιεινή, ισορροπημένη διατροφή με επαρκή πρωτεΐνη, ασβέστιο και βιταμίνες συνιστάται για ένα παιδί που μεγαλώνει. Η υπερβολική πρόσληψη τροφής πρέπει να αποφεύγεται από τους ασθενείς που λαμβάνουν κορτικοστεροειδή, επειδή αυτά τα φάρμακα μπορεί να αυξήσουν την όρεξη.

3.5 Μπορεί το κλίμα να επηρεάσει την πορεία της νόσου;

Οι χαμηλές θερμοκρασίες μπορεί να πυροδοτήσουν την εμφάνιση των συμπτωμάτων.

3.6 Μπορεί το παιδί να εμβολιαστεί;

Ναι, το παιδί μπορεί και πρέπει να εμβολιάζεται. Ωστόσο, ο θεράπων γιατρός πρέπει να ενημερώνεται, πριν γίνουν εμβόλια με ζώντες εξασθενημένους μικροοργανισμούς, καθώς αυτά ενδέχεται να είναι ασύμβατα με κάποιες θεραπείες.

3.7 Τι ισχύει σχετικά με τη σεξουαλική ζωή, την εγκυμοσύνη και τον έλεγχο των γεννήσεων;

Μέχρι σήμερα, δεν υπάρχουν στη βιβλιογραφία πληροφορίες σχετικά με αυτό το θέμα. Κατά γενικό κανόνα, όπως και στα άλλα αυτοφλεγμονώδη νοσήματα, η εγκυμοσύνη είναι καλύτερα να προγραμματίζεται και η θεραπεία να προσαρμόζεται εκ των προτέρων, λόγω των πιθανών ανεπιθυμήτων ενεργειών των παραγόντων βιολογικών στο έμβρυο.