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

الحمى المتكررة المرتبطة بالجين 12-NALP

نسخة من 2016

2- التشخيص والعلاج

2-1 كيف يتم تشخيصه؟

سيشك أي خبير طبي في الإصابة بهذا المرض على أساس الأعراض السريرية المكتشفة خلال الفحص البدني ومن التاريخ المرضي للعائلة.
وهناك تحاليل دم عديدة تعتبر مفيدة للكشف عن الالتهابات خلال التعرض للنوبات، ولا يؤكد التشخيص إلا من خلال إجراء تحليل جيني يُثبت بالدليل وجود طفرات جينية. والتشخيصات التفريقية عبارة عن حالات أخرى تظهر معها حمى متكررة وخاصة المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين.

2-2 ما هي أهمية الفحوصات؟

وفقاً لما ذُكِر أعلاه، تعد الفحوصات المعملية أمراً مهماً لتشخيص الحمى المتكررة المرتبطة بالجين 12-NALP؛ فالفحوصات مثل البروتين المتفاعل C وبروتين الأميلويد A المصلي والعد الدموي الشامل مهمة خلال النوبات لتقييم مدى الالتهاب.
وتُكرّر هذه الفحوصات بعد أن تزول الأعراض عن الطفل لمعرفة ما إذا كانت النتائج قد عادت إلى الوضع الطبيعي أو شبه الطبيعي، كما يستلزم إجراء التحليل الجيني كمية صغيرة من الدم.

2-3 هل يمكن علاجه/الشفاء منه؟

لا يمكن الشفاء من الحمى المتكررة المرتبطة بالجين 12-NALP، ولا يوجد علاج وقائي فعال للنوبات. ويمكن من خلال معالجة الأعراض تقليل الالتهاب والألم، وفي الوقت الحالي هناك بعض الأدوية الجديدة قيد البحث والدراسة للسيطرة على الأعراض الالتهابية.

2-4 ما هي العلاجات؟

تشتمل علاجات الحمى المتكررة المرتبطة بالجين 12-NALP على مضادات الالتهاب غير

الستيرويدية drugs inflammatory-anti steroidal-non مثل الاندوميتاسين البريدنيزولون مثل corticosteroids والكورتيكوستيرويدات indomethacin من ًأيا أن تُيثبِ ولم ،anakinra الآناكينارا مثل البيولوجية العوامل وربما prednisolone هذه الأدوية فعالاً بشكل موحد مع جميع المرضى، ومع ذلك كلها تساعدهم في تخفيف حدة المرض؛ فليس هناك دليلاً على فعاليتها وسلامتها مع الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NALP-12.

2-5 ما هي الآثار الجانبية للعلاج بالأدوية؟
تتوقف الآثار الجانبية على نوع الدواء المستخدَم، فمضادات الالتهاب غير الستيرويدية تتسبب في التعرض للصداع وقرحة في المعدة وتلف في الكلى، بينما قد تزيد الكورتيكوستيرويدات والعوامل البيولوجية من التعرض للعدوى، فضلاً عن أن الكورتيكوستيرويدات قد تتسبب في مجموعة كبيرة متنوعة من الآثار الجانبية الأخرى.

2-6 إلى متى يجب أن تدوم معالجة المرض؟
لا توجد بيانات معينة تدعم المعالجة مدى الحياة، ونظراً إلى الاتجاه الطبيعي نحو التحسن مع تقدم المرضى في العمر، ربما من الحكمة محاولة وقف تناول الدواء مع المرضى الذين يبدو أن المرض لديهم في حالة خمول.

2-7 ماذا عن العلاجات التكميلية أو غير التقليدية؟
لا توجد تقارير منشورة تُفيد بأن هناك علاجات تكميلية فعالة.

2-8 ما هي الفحوصات الطبية العامة الدورية اللازمة؟
يلزم على الأطفال المصابين بالحمى المتكررة المرتبطة بالجين 12-NALP إجراء تحليلي دم وبول مرتين سنوياً على الأقل.

2-9 إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟
تستمر الإصابة بالمرض مدى الحياة، ومع ذلك قد تقل حدة الأعراض مع التقدم في العمر.

2-10ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائجه المتوقعة) على المدى الطويل؟
تستمر الإصابة بالحمى المتكررة المرتبطة بالجين 12-NALP مدى الحياة، ومع ذلك قد تقل حدة الأعراض مع التقدم في العمر، ونظراً إلى أن المرض نادر للغاية، فمآله الدقيق على المدى الطويل لا يزال غير معروف.