

## חום חוזר ונשנה הקשור ל-12-NALP

גרסת 2016

### 1. מהו חום חוזר ונשנה הקשור ל-12-NALP?

#### 1.1 מהי המחלה?

חום חוזר ונשנה הקשור ל-12-NALP הינה מחלה גנטית. הגן האחראי נקרא 12-NALP (או NLRP12) ויש לו תפקיד במסלולי דלקת. המטופלים סובלים מהתקפי חום חוזרים המלווים במגוון תסמינים כגון כאבי ראש, כאבים ואו נפיחות במפרקים ופריחה עורית. התסמינים מתעוררים ככל הנראה בעקבות חשיפה לקור. ללא טיפול המחלה עשויה מחלישה לגרום הפרעה בתפקוד, אך אינה מסכנת חיים.

#### 1.2 מהי שכיחות המחלה?

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

#### 1.3 מהם הגורמים למחלה?

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

#### 1.4 האם המחלה תורשתית?

המחלה עוברת בתורשה כמחלה אוטוזומלית דומיננטית. משמעות הדבר היא שכדי להיות חולה במחלה, 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 (מכונה "חדירות משתנה").

---

## **1.5 מדוע ילדי חלה במחלה? האם ניתן למנוע אותה?**

הילד חולה במחלה משום ש קבל בתורשה את הגן האחראי למחלתו מאחד מהוריו שהינו נשא של מוטציה בגן 12-NALP, אלא אם התרחשה מוטציה חדשה. אדם שנושא את המוטציה עשוי להראות את תסמיני המחלה ועשוי שלא. נכון לעכשיו לא ניתן למנוע את המחלה.

## **1.6 האם המחלה מדבקת?**

המחלה אינה מחלה זיהומית מדבקת. היא מתפתחת רק באנשים עם הפגם הגנטי.

## **1.7 מהם תסמיני המחלה העיקריים?**

התסמין העיקרי הוא חום. החום נמשך בין 5-10 ימים וחוזר במרווחים לא סדירים (שבועות עד חודשים). התקפי החום מלווים במגוון של תסמינים, שיכולים לכלול כאבי ראש, כאבי מפרקים ונפיחות מפרקים, פריחת סרפדת וכאבי שרירים. התקפי החום נגרמים ככל הנראה מחשיפה לקור. במשפחה אחת נצפה אובדן שמיעה חושי-עצבי,.

## **1.8 האם המחלה זהה בכל ילד?**

לא, המחלה אינה זהה אצל כל ילד. המחלה יכולה להתבטא ב קלה לצורה חמורה יותר. יתר על כן, אפילו באותו מטופל יתכנו שינויים בסוגה התקפים, משכם וחומרתם.

## **1.9 האם המחלה בילדים שונה מהמחלה במבוגרים?**

ככל שהמטופלים מתבגרים, נראה כי התקפי החום פוחתים והופכים קלים יותר. עם זאת, פעילות מסוימת של המחלה תמשיך במרבית הלוקים במחלה.

## **2. אבחנה וטיפול**

### **2.1 כיצד מאובחנת המחלה?**

רופא יחשוד במחלה בהתבסס על תסמינים קליניים שזוהו במהלך בדיקה וכן לקיחת היסטוריה רפואית משפחתית. מספר בדיקות מעבדה מסייעות לזיהוי דלקת במהלך ההתקפים. אישור האבחנה נעשה רק באמצעות בדיקה גנטית המעידה על מוטציות. האבחנה המבדלת כוללת מצבים אחרים המופיעים עם חום חוזר ונשנה, בייחוד תסמונות מחזוריות הקשורות לקריופירין.

### **2.2 מהי חשיבות הבדיקות?**

---

כפי שצוין לעיל, בדיקות מעבדה, חשובות לשם אבחנת המחלה. במהלך התקף מבוצעות בדיקות כגון CRP, חלבון עמילואיד A בנסיוב (SAA) וספירת דם מלאה כדי להעריך את היקף הדלקת.

לאחר שהילד מחלים מההתקף ונותר ללא תסמינים, חוזרים על בדיקות אלו כדי לראות האם התוצאות חזרו למצב תקין, או קרוב לתקין. כמות קטנה של דם דרושה גם עבור הבדיקה הגנטית.

### **2.3 האם ניתן לרפא את המחלה או לטפל בה?**

לא ניתן לרפא את המחלה, וכיום אין טיפול מונע יעיל כנגד התקפים. הטיפול בתסמינים יכול להפחית דלקת וכאבים. מספר תרופות חדשות לשליטה בתסמיני הדלקת נחקרות כעת.

### **2.4 מהו הטיפול במחלה?**

הטיפולים במחלה כוללים תרופות נוגדות דלקת שאינן סטרואידים כגון אינדומטצין, קורטיקוסטרואידים כגון פרדניזולון, וניתן לנסות גם תרופות ביולוגיות כגון אנקינרה. נראה שאף אחת מהתרופות הללו איננה יעילה בצורה אחידה, אך כולן מסייעות לחלק מן המטופלים. עדיין אין הוכחה ליעילותן ובטיחותן במחלה.

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

תופעות הלוואי תלויות 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.

### **2.6 מהו משך הטיפול הרצוי?**

אין נתונים מוצקים התומכים בטיפול לכל החיים. בהינתן הנטיה לשיפור ככל שהמטופלים מתבגרים, יהיה חכם ככל הנראה לנסות להפסיק את התרופות במטופלים שמחלתם איננה פעילה.

### **2.7 מה לגבי טיפולים משלימים או לא קונבנציונליים?**

לא פורסמו נתונים לגבי תרופות משלימות יעילות.

### **2.8 אילו בדיקות מעקב תקופתיות נחוצות?**

---

ילדים החולים במחלה צריכים לעבור בדיקות דם ושתן לפחות פעמיים בשנה.

### **2.9 מהו משך המחלה?**

זוהי מחלה לכל החיים, למרות שהתסמינים עשויים להפוך קלים יותר עם הזמן.

### **2.10 מהי התחזית לטווח ארוך (הפרוגנוזה) של המחלה?**

זוהי מחלה לכל החיים, למרות שהתסמינים עשויים להפוך קלים יותר עם הזמן. משום שהמחלה נדירה ביותר, הפרוגנוזה המדויקת לטווח הארוך עדיין איננה ידועה.

## **3. חיי היומיום**

### **3.1 כיצד עשויה המחלה להשפיע על חיי היומיום של הילד של המשפחה?**

אירועי החום החוזרים עשויים להשפיע על איכות החיים של הילד. ההגעה לאבחנה יכולה לעיתים לקחת זמן ממושך, מה שעלול לגרום לחרדה אצל ההורים ולהביא לעיתים לפרוצדורות רפואיות מיותרות.

### **3.2 מה לגבי בית ספר?**

חשוב מאוד לילדים עם מחלות כרוניות להמשיך במסגרת חינוכית. יש מספר גורמים שעשויים לגרום לבעיות נוכחות ולכן חשוב להסביר למורים את צרכיו האפשריים של הילד. הורים ומורים צריכים להשתדל ככל האפשר לאפשר לילדים להשתתף בפעילויות בית הספר באופן נורמלי, בכדי שהילד יגיע לא רק להצלחה אקדמית, אלא גם ישתלב בחברה ויהיה מקובל על-ידי חבריו ועל-ידי מבוגרים. השתלבות עתידית בשוק העבודה הינה חיונית עבור מטופלים צעירים, והיא מהווה את אחת ממטרות הטיפול בחולים כרוניים.

### **3.3 מה לגבי ספורט?**

השתתפות בפעילות ספורט הינה היבט חיוני בחיי היומיום של כל ילד. אחת המטרות העיקריות של הטיפול היא לאפשר לילדים לחיות חיים נורמליים ככל האפשר ולראות עצמם כשוויים מול חבריהם. ניתן לבצע כל פעילות גופנית לפי יכולת המטופל, אך במהלך התקף יתכן שיהיה צורך בהגבלת הפעילות הגופנית או במנוחה.

### **3.4 מה לגבי תזונה?**

אין המלצה תזונתית מיוחדת למחלה, אך מומלצת תזונה רגילה לגיל הילד. תזונה בריאה

---

ומאוזנת עם חלבון, סידן וויטמינים מומלצת עבור כל הילדים בתהליך הגדילה. טיפול תרופתי בקורטיקוסטרואידים עלול להגביר את התאבון ומומלץ להימנע מאכילה מופרזת.

### **3.5 האם מזג האויר יכול להשפיע על מהלך המחלה? קור יכול לגרום להופעת התסמינים.**

**3.6 האם הילד יכול לקבל חיסונים?**  
כן, הילד יכול וצריך לקבל חיסונים. עם זאת, יש ליידע את הרופא המטפל לפני מתן חיסונים חיים מוחלשים כדי שיוכל לתת המלצות רלוונטיות, שכן בחלק מהטיפולים יש להימנע מחיסונים אילו.

**3.7 מה לגבי חיי מין, הריון, אמצעי מניעה?**  
נכון לעכשיו, אין מידע בספרות הרפואית לגבי היבטים אלו אצל החולים במחלה. באופן כללי, כמו במחלות אוטו-אינפלמטוריות אחרות, עדיף לתכנן את ההריון מראש כדי שניתן יהיה לשנות את הטיפול התרופתי בהתאם לתופעות הלוואי האפשריות של תרופות ביולוגיות על העובר.