



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/LV/intro>

NLRP12 Saistītais Periodiskais Drudzis

Versija 2016

1. KAS IR AR NLRP12 SAISTĪTAIS PERIODISKAIS DRUDZIS?

1.1 Kas tas ir?

Ar NLRP12 saistītais periodiskais drudzis ir ģenētiska slimība. Par slimību atbildīgais gēns ir NLRP12 (vai NALP12), kura loma ir signalizēt par iekaisumu. Pacienti cieš no drudža, kombinācijā ar dažādiem citiem simptomiem: galvassāpes, locītavu sāpes vai uztūkums locītavās, izsitumi uz ādas. Iespējams, simptomus veicina aukstums. Slimības neārstēšanas gadījumā tā var izraisīt invaliditāti, taču tā nav bīstama dzīvībai.

1.2 Cik bieži tā sastopama?

Tā ir ļoti reta slimība. Pašreiz visā pasaulē identificēti mazāk nekā 10 pacienti.

1.3 Kādi ir slimības cēloņi?

NLRP12 saistītais periodiskais drudzis ir ģenētiska slimība. Par slimību atbildīgais gēns ir NLRP12 (vai NALP12). Ģenētiski modificētais gēns ir atbildīgs par ķermeņa atbildes traucējumiem uz iekaisumu. Traucējumu patiesais cēlonis joprojām tiek pētīts.

1.4 Vai tā ir iedzimta?

NLRP12 saistītais periodiskais drudzis ir pārmantojama autosomāla slimība. Tas nozīmē, ka, lai attīstītos NLRP12 saistītais periodiskais drudzis, vienam no vecākiem jābūt šim gēnam. Dažkārt ģimenēs

nevienam nav šīs slimības, tas nozīmē, ka gēns ticis modificēts bērna ieņemšanas brīdī (tā sauktā „novo” mutācija) vai arī vecākam, kurš pārnēsā mutāciju, var nebūt raksturīgi klīniskie simptomi, vai arī slimība var būt ļoti vieglā pakāpē.

1.5 Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai no tās iespējams izsargāties?

Bērnam ir šī slimība, jo viņš to ir pārmantojis no viena no vecākiem, kurš pārnēsā NLRP12 gēna mutāciju, ja vien nav norisinājusies „novo” mutācija. Persona, kas ir mutācijas nesēja var attīstīt vai neattīstīt klīniskos simptomus, kas raksturīgi NLRP12 saistītajam periodiskajam drudzim. Pašreiz no slimības nav iespējams izsargāties.

1.6 Vai tā ir lipīga?

NLRP12 saistītais periodiskais drudzis nav infekcioza slimība. Šo slimību attīsta ģenētiski skarti subjekti.

1.7 Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Slimības galvenais simptoms ir drudzis. Drudzis ilgst 5 – 10 dienas un atkārtojas ar neregulāriem intervāliem (no nedēļām līdz mēnešiem). Drudža lēkmes norisinās kopā ar vairākiem citiem simptomiem. Tās var būt galvassāpes, locītavu sāpes un pietūkums locītavās, nātrenes veida izsitumi un mialģija. Vienā no ģimenēm tika novērots dzirdes zudums, taču tas netika novērots citiem pacientiem.

1.8 Vai slimība visiem bērniem izpaužas vienādi?

Slimība neizpaužas visiem bērniem vienādi. Slimības smaguma pakāpes ir dažādas. Tās tips, ilgums un lēkmju smagums katrā reizē var būt atšķirīgs pat vienam un tam pašam bērnam.

1.9 Vai slimība bērniem atšķiras no slimības pieaugušajiem?

Pacientiem pieaugot, drudža lēkmes kļūst retākas un mazāk intensīvas. Lielākajai daļai pacientu slimība saglabāsies, ja ne visiem inficētajiem.

2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA

2.1 Kā tā tiek diagnosticēta?

Ārsts diagnosticē slimību balstoties uz slimības tipiskajiem simptomiem, ko konstatē fizikālas izmeklēšanas laikā, un iepazīstoties ar pacienta ģimenes anamnēzi.

Nepieciešamas vairākas asins analīzes, lai atklātu iekaisumu lēkmju laikā. Vienīgais veids kā apstiprināt diagnozi ir ģenētiskās analīzes, kas sniedz pierādījumus par mutāciju esamību. Diferenciālas diagnozes ir citi stāvokļi, kas manifestējas ar atkārtotu periodisku drudzi, sevišķi ar kripirīnu saistītie periodiskie drudži.

2.2 Cik liela nozīme ir pārbaudēm?

Laboratoriskie izmeklējumi, kā jau minēts iepriekš, ir svarīgi ar NLRP12 saistīto periodiskā drudža diagnosticēšanā. Tādas analīzes kā CRP, amiloīda-A-proteīns serumā (SAA) un pilna asinsaina jāveic lēkmju laikā, lai redzētu iekaisuma izplatību.

Šīs analīzes jāatkārto arī tad, kad bērnam visi simptomi ir izzuduši, lai novērotu vai rezultāti atgriezušies normas robežās vai tuvu normai. Neliels asins daudzums ir nepieciešamas arī ģenētiskajām analīzēm.

2.3 Vai slimību var ārstēt vai izārstēt pilnībā?

Ar NLRP12 saistīto periodisko drudzi nevar izārstēt. Nav atklāti profilaktiski ārstēšanās līdzekļi, kas pasargātu no lēkmju sākšanās. Ārstējot simptomus, iespējams samazināt iekaisumu un sāpes. Šobrīd tiek pētīti daži jauni medikamenti, kas ļautu kontrolēt iekaisuma simptomus

2.4 Kāda ir ārstēšana?

Ar NLRP-12 saistītā periodiskā drudža simptomu ārstē ar nesteroīdiem pretiekaisuma medikamentiem, kā piemēram, indometacīnu, kortikosteroīdiem – prednizolonu un iespējams bioloģiskajiem līdzekļiem – anakinru. Nevienas no šīm zālēm nav vienādi efektīvas, bet visas iepriekš minētās uzlabo pacientu veselības stāvokli. Joprojām trūkst pierādījumu par to efektivitāti un drošumu NLRP12 saistītā periodiskā

drudža ārstēšanā.

2.5 Kādi ir blakusefekti ārstēšanai ar medikamentiem?

Tas atkarīgs no lietotajiem medikamentiem. Nesteroīdie pretiekaisuma līdzekļi var izraisīt galvassāpes, kuņģa čūlu, nieru bojājumus; kortikosteroīdi un bioloģiskie medikamenti palielina uzņēmību pret infekcijām. Kortikosteroīdi var radīt virkni nevēlamu blakusefektu.

2.6 Cik ilgi ir jāārstējas?

Nav datu, kas liecinātu par ilgstošu ārstēšanos. Pacienti pieaugot un veselības stāvoklim uzlabojoties, ir piemērots laiks medikamentu uzņemšanai, kad slimības intensitāte ir šķietami samazinājusies.

2.7 Kā ir ar dabiskām papildus ārstēšanas terapijām?

Nav ziņojumu, kas liecinātu par efektīvām šāda veida terapijām.

2.8 Kāda veida regulāras pārbaudes ir nepieciešamas?

Bērniem, kuri slimo ar NLRP12 saistītu periodiskā drudža sindromu, jāizdara asins un urīna analīzes vismaz divas reizes gadā.

2.9 Cik ilgi jāārstējas?

Šī slimība ilgst visu cilvēka dzīvi, tomēr ar gadiem simptomi kļūst neizteiktāki.

2.10 Kāda ir slimības ilgtermiņa prognoze (prognozējamie rezultāti un ārstēšanas kurss)?

Šī slimība ilgst visu cilvēka dzīvi, tomēr ar gadiem simptomi kļūst neizteiktāki. Tā kā slimība ir ļoti reta, tad precīza slimības ilgtermiņa prognoze nav zināma.

3. IKDIENAS DZĪVE

3.1 Kā slimība ietekmē bērna un ģimenes dzīvi?

Slimībai raksturīgie periodiskie drudzī ietekmē pilnvērtīgas dzīves kvalitāti. Bieži vien precīza diagnoze tiek uzstādīta ar novēlošanos, kas rada bažas vecākiem un dažkārt pat liek veikt nevajadzīgas medicīniskās procedūras.

3.2 Kā ir ar skolas apmeklējumu?

Bērniem ar hroniskām slimībām ir svarīgi turpināt izglītoties. Slimības dēļ pastāv daži faktori, kas ierobežo skolas apmeklēšanu, tāpēc ir svarīgi skaidrot skolotājiem bērna iespējamās īpašās vajadzības. Vecākiem un skolotājiem jādara viss iespējamais, lai bērns pilnvērtīgi varētu piedalīties skolas aktivitātēs, ne tikai sekmju ziņā, bet arī, lai bērns justos novērtēts gan vienaudžu, gan pieaugušo vidū. Profesionālā pilnveide un integrācija ir svarīga jaunajiem pacientiem, kā arī tas ir veselības aprūpes mērķis hroniski slimiem pacientiem.

3.3 Kā ir ar sportu?

Piedalīšanās sporta aktivitātēs ir svarīgs dzīves aspekts visiem bērniem. Viens no ārstēšanas mērķiem ir ļaut bērniem dzīvot pēc iespējas pilnvērtīgu dzīvi, lai viņi neatšķirtos no saviem vienaudžiem. Visas aktivitātes ir iespējams pielāgot. Lēkmju laikā nepieciešams ierobežot fiziskās aktivitātes vai vispār uz laiku no tām atteikties.

3.4 Kā ir ar uzturu?

Speciāls uzturs netiek nozīmēts. Bērnam jāuzņem sabalansēts, atbilstošs uzturs viņa/viņas vecumam. Veselīgs, sabalansēts uzturs, kurā ietverts nepieciešamais olbaltumvielu, kalcija un vitamīnu daudzums ir ieteicams bērniem augošā vecumā. Pacientiem, kuri lieto kortikosteroīdus, ir jāizvairās no pārēšanās, jo medikaments veicina apetīti.

3.5 Vai klimats ietekmē slimības gaitu?

Zemās gaisa temperatūras var saasināt simptomus.

3.6 Vai bērnu drīkst vakcinēt?

Jā, bērnu drīkst un ir nepieciešams vakcinēt, tomēr ārstējošajam ārstam jābūt informētam pirms dzīvās vakcīnas ievadīšanas un jāinformē pacients par iespējamām konsekvencēm.

3.7 Kā ir ar dzimumdzīvi, grūtniecību un tās plānošanu?

Nav pieejama literatūra par slimības ietekmi uz pacienta dzimumdzīvi. Kopējs ieteikums visām autoimūnām slimībām ir plānot grūtniecību savlaicīgi, lai pielāgotu ārstēšanas veidu, kas var atstāt nevēlamas blaknes uz augli.