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

الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12-

نسخة من 2016

1- ما هي الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12

1-1 ما هي؟

تعد الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 من الأمراض الوراثية، ويُطلق على الجين المسؤول عن الإصابة بهذا المرض NLRP12 (أو NALP12) ويقوم هذا الجين بدور في مسارات إصدار الإشارات الالتهابية. ويُعاني المرضى المصابون به من نوبات حمى متكررة تصحبها مجموعة متنوعة من الأعراض مثل الصداع، وآلام المفاصل أو تورم المفاصل، والطفح الجلدي، وعلى الأرجح لا تظهر الأعراض إلا عند التعرض للبرد، وفي حالة عدم معالجة المرض، يمكن أن يكون موهناً للجسم للغاية ولكنه لا يُشكل خطراً على الحياة.

1-2 ما مدى شيوعها؟

هذا المرض نادر جداً، وعدد المرضى المصابين به في الوقت الحالي على مستوى العالم أقل من 10 مرضى.

1-3 ما هي أسباب هذا المرض؟

تعد الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 من الأمراض الوراثية، ويُطلق على الجين المسؤول عن الإصابة به NLRP12 (أو NLRP12)، وهذا الجين المعدل وراثياً مسؤول عن اضطراب الاستجابة الالتهابية في الجسم، ولكن الآلية الدقيقة لهذا الاضطراب لا تزال قيد البحث والدراسة.

1-4 هل المرض وراثي؟

الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 هي مرض وراثي مثل أي مرض من الأمراض الوراثية الصبغية الجسدية السائدة، ويعني ذلك أنه للإصابة بمرض الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12، يلزم أن يكون أحد والدي الشخص مصاباً بالمرض، وفي بعض الأحيان لا يكون هناك فرد آخر مصاب بالحمى المتكررة في العائلة: فإما أن يتعرض الجين للتلف عند

ولادة الطفل (وتعرف هذه الحالة بالطفرة الجديدة) أو قد لا تظهر على أحد الأبوين الذي يحمل الطفرة الجينية الأعراض السريرية أو قد تظهر عليه أعراض طفيفة للغاية فقط (تغلغل متغيّر).

1-5 لماذا أُصيب طفلي بهذا المرض؟ وهل يمكن الوقاية منه؟

أُصيب الطفل بهذا المرض لأنه ورثه من أحد أبويه الذي يحمل جين NLRP12 تعرض لطفرة جينية، وذلك ما لم تحدث له طفرة جينية جديدة. والشخص الحامل للطفرة الجينية قد تظهر (أو لا تظهر) عليه الأعراض السريرية للحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12، والمرض لا يمكن حالياً الوقاية منه.

1-6 هل هو معدٍ؟

ليست الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 من الأمراض المعدية، فلا يمكن أن يُعاني من هذا المرض إلا الأشخاص المصابين وراثياً.

1-7 ما هي الأعراض الرئيسية؟

يتمثل العرض الأساسي لهذا المرض في الحمى، والتي تدوم لمدة من 5 إلى 10 أيام تقريباً وتتكرر على فترات زمنية متفاوتة (ما بين أسابيع وشهور). وتصحب نوبات الحمى مجموعة متنوعة من الأعراض، والتي قد تشمل الصداع وآلام المفاصل وتورمها والطفح الشروي والألم العضلي، وعلى الأرجح لا تظهر نوبات الحمى إلا عند التعرض للبرد، ولم يُلاحَظ حدوث صمم عصبي حسي إلا في عائلة واحدة فقط.

1-8 هل يتشابه هذا المرض بين طفل وآخر؟

يختلف هذا المرض من طفل إلى آخر؛ حيث يتفاوت شكل المرض بين طفيف وأكثر شدة، فضلاً عن أن نوع النوبات ومدتها وشدتها قد تختلف في كل مرة حتى مع الطفل الواحد.

1-9 هل تختلف الإصابة في هذا المرض عند الأطفال والبالغين؟

يبدو أن نوبات الحمى تُصبح أقل وأخف مع تقدم المرضى في العمر، ومع ذلك، سيظل بعض نشاط المرض باقياً لدى معظم الأشخاص المصابين إن لم يكن كلهم.

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 NLRP12؛ 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 NLRP12، 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 NLRP12 على مضادات الالتهاب غير الستيرويدية drugs inflammatory-anti steroidal-non مثل الاندوميتاسين البريدنيزولون مثل corticosteroids الكورتيكوستيرويدات و indomethacin من ًأيا أن تُثبِ ولم ،anakinra الآناكينارا مثل البيولوجية العلاجات 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 NLRP12.

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 والعلاجات البيولوجية من التعرض للعدوى، فضلاً عن أن الكورتيكوستيرويدات قد تتسبب في مجموعة كبيرة متنوعة من الآثار الجانبية الأخرى.

6-2 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.

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

8-2 ما هي الفحوصات الطبية العامة الدورية اللازمة؟
يلزم على الأطفال المصابين بالحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 إجراء تحليلي دم وبول مرتين سنوياً على الأقل.

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

10-2 ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائجه المتوقعة) على المدى الطويل؟
تستمر الإصابة بالحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 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.

3- الحياة اليومية

1-3 كيف يمكن أن يؤثر هذا المرض على الحياة اليومية للطفل المصاب وعائلته؟
قد تتأثر جودة الحياة بسبب نوبات الحمى المتكررة، وغالباً ما يمكن أن يكون هناك تأخير كبير قبل التوصل للتشخيص الصحيح للمرض، مما قد يؤدي إلى قلق الوالدين واتخاذ إجراءات طبية غير ضرورية في بعض الأحيان.

2-3 ماذا عن المدرسة؟
مواصلة تحصيل العلم هي أمر ضروري للأطفال المصابين بالأمراض المزمنة، وهناك بعض العوامل التي قد تتسبب في مشاكل بالنسبة للحضور، ومن ثم فمن المهم توضيح الاحتياجات الخاصة للطفل إلى مدرسيه. وعلى الآباء والمدرسين بذل كل ما في وسعهم لتمكين

الطفل من المشاركة في الأنشطة المدرسية بشكل طبيعي، وذلك حتى لا يكون الطفل ناجحاً فقط من الناحية الأكاديمية، بل يحظى أيضاً بالقبول والتقدير من قرنائه ومن البالغين على حد سواء. ومن الضروري للمرضى الصغار الاندماج في المستقبل في الحياة المهنية وذلك أحد أهداف رعاية المرضى المصابين بأمراض مزمنة.

3-3 ماذا عن ممارسة الرياضة؟

ممارسة الألعاب الرياضية هي جانب مهم في الحياة اليومية لأي طفل. ومن أهداف العلاج تمكين الأطفال من عيش حياة طبيعية قدر الإمكان وألا يروا في أنفسهم اختلافًا عن نظرائهم. ومن ثم يمكن ممارسة جميع الأنشطة حسب تحمل المريض لها. ومع ذلك، قد يلزم تقييد النشاط البدني أو الالتزام بالراحة في الفراش أثناء التعرض للنوبات.

3-4 ماذا عن النظام الغذائي؟

لا يوجد ما يوصي باتباع نظام غذائي معين، وبشكل عام، ينبغي أن يسير الطفل على نظام غذائي متوازن ومتناسب مع عمره. ويوصى للطفل في مرحلة النمو باتباع نظام غذائي صحي متوازن يحتوي على كمية كافية من البروتين والكالسيوم والفيتامينات. وينبغي للمرضى الذين يتناولون الكورتيكوستيرويدات الابتعاد عن الإفراط في الأكل، حيث إن هذه الأدوية قد تعمل على زيادة الشهية.

3-5 هل يمكن للمناخ التأثير على مسار المرض؟

قد تتسبب درجات الحرارة الباردة في بداية ظهور الأعراض.

3-6 هل يمكن للطفل المصاب بهذا المرض تلقي التطعيمات؟

نعم، يمكن للطفل أن يتلقى التطعيمات بل يجب ذلك؛ ومع ذلك يجب إعلام الطبيب المعالج قبل إعطاء المريض اللقاحات الحية الموهنة حيث قد تكون هذه اللقاحات غير متوافقة مع بعض العلاجات.

3-7 ماذا عن الحياة الجنسية والحمل ووسائل منع الحمل؟

لا يوجد في المؤلفات الطبية حتى الآن معلومات متاحة حول هذا الجانب لدى المرضى، ولكن كقاعدة عامة، كما في الأمراض الأخرى ذاتية الالتهاب، من الأفضل التخطيط للحمل من أجل تكييف العلاج مسبقاً بسبب الآثار الجانبية المحتملة للعوامل البيولوجية على الأجنة.