



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

## **NLRP12 կապված կրկնվող տենդ**

Տարբերակ 2016

### **1. Ի՞նչ է NLRP12-կապված կրկնվող տենդը:**

#### **1.1 Ի՞նչ է սա:**

NLRP12 կապված կրկնվող տենդը գենետիկական հիվանդություն է: Պատասխանատու գենը կոչվում է NLRP12 (կամ NALP12), որը դեր ունի բորբոքային պաթոմեխանիզմներում: Հիվանդը ունենում է տենդի կրկնվող դրվագներ, ուղեկցվող բազմազան նշաններով, որոնցից են գլխացավը, հոդերի ցավը կամ այտուցը և մաշկի ցանը: Նշանները հավանաբար խթանվում են ցրտի ազդեցություններից: Բուժում չստանալու դեպքում, հիվանդությունը կարող է լինել շատ տանջալի, բայց այն կյանքի համար վտանգավոր չէ:

#### **1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:**

Այն հազվադեպ հանդիպող հիվանդություն է: Ներկայումս աշխարհում հայտնաբերված է 10-ից ավելի քիչ հիվանդ:

#### **1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:**

NLRP12 կապված կրկնվող տենդը գենետիկական հիվանդություն է: Պատասխանատու գենը կոչվում է NLRP12 (կամ NALP12): Գենետիկորեն փոփոխված գենը պատասխանատու է օրգանիզմի բորբոքային պատասխանի խանգարման համար: Խանգարման հստակ մեխանիզմները դեռևս հետազոտվում են:

#### **1.4 Ա՞յն ժառանգական է:**

NLRP12 կապված կրկնվող տենդը ժառանգվում է որպես աուտոսոմ

---

դոմինանտ հիվանդություն: Սա նշանակում է, որպեսզի անհատը ունենա NLRP12 կապված կրկնվող տենդ, նրա ծնողներից մեկը պետք է ունենա այս հիվանդությունը: Երբեմն, ընտանիքի անդամներից ոչ մեկը չի ունենում կրկնվող տենդ, այս դեպքում գենը վնասվում է պտղի բեղմնավորման ընթացքում (այսպես կոչված de novo մուտացիա) կամ ծնողը, որը կրում է այս մուտացիան չի ունենում կլինիկական նշաններ կամ ունենում է հիվանդության շատ թեթև ձև (փոփոխական պենետրանտություն):

### **1.5 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Հնարավոր է այն կանխարգելել:**

Երեխան ունի այս հիվանդությունը, քանի որ նա այն ժառանգել է ծնողներից մեկից, ով NLRP12 գենի մուտացիայի կրող է, բացառությամբ de novo մուտացիաների առաջացման դեպքերի: Անձը, ով մուտացիա է կրում, կարող է ունենալ կամ չունենալ NLRP12 կապված կրկնվող տենդի կլինիկական նշաններ: Ներկայումս հիվանդությունը հնարավոր չէ կանխարգելել:

### **1.6 Ա՞յն ինֆեկցիա է:**

NLRP12 կապված կրկնվող տենդը վարակիչ հիվանդությունն չէ: Միայն գենետիկորեն ախտահարված անհատները կարող են զարգացնել այս հիվանդությունը:

### **1.7 Որո՞նք են հիմնական նշանները:**

Հիվանդության հիմնական նշանը տենդն է: Տենդը տևում մոտ 5-10 օր և կրկնվում է ոչ կանոնավոր ընդմիջումներով (շաբաթներից մինչև ամիսներ): Տենդի նոպաները ուղեկցվում են տարբեր նշաններով, որոնցից են գլխացավը, հոդերի ցավը կամ այտուցը, եղնջացանը և մկանացավը: Տենդի նոպաները հավանաբար խթանվում են ցրտի ազդեցությունից: Միայն մեկ ընտանիքում հայտնաբերված է նեյրոսենսոր խլություն:

### **1.8 Հիվանդությունը նմա՞ն է բոլոր երեխաների մոտ:**

Հիվանդությունը նման չէ բոլոր երեխաների մոտ: Նրա ծանրության աստիճանը տատանվում է թեթևից մինչև ծանր: Ավելին, նոպաների

---

ձևը, տևողությունը և ծանրության աստիճանը կարող են ամեն անգամ տարբեր լինել, նույնիսկ միևնույն հիվանդի մոտ:

### **1.9 Հիվանդությունը տարբերվում է երեխաների և մեծահասակների մոտ:**

Տարիքի հետ տենդի գրոհները թվում է, թե դառնում են ավելի քիչ և ավելի մեղմ: Սակայն, հիվանդության որոշակի ակտիվություն պահպանվում է հիվանդների մեծ մասի, եթե ոչ բոլորի մոտ:

## **2. ԱՆՏՈՐՇՈՒՄԸ ԵՎ ԲՈՒԺՈՒՄԸ**

### **2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:**

Բժիշկը պետք է կասկածի այս հիվանդության մասին՝ հիմնվելով ֆիզիկական զննման ընթացքում հայտնաբերված կլինիկական նշանների և ընտանեկան բժշկական պատմության վրա: Կան արյան բազմաթիվ քննություններ, որոնք կատարվում են նոպաների ընթացքում բորբոքման հայտնաբերման համար: Ախտորոշումը հաստատվում է միայն գենետիկական քննությամբ հայտնաբերված մուտացիաների դեպքում: Տարբերակիչ ախտորոշումը կատարվում է կրկնվող տենդով ուղեկցվող այլ վիճակների, հատկապես՝ կրիոպիրին ասոցացված պարբերական համախտանիշի հետ:

### **2.2 Որո՞նք են հետազոտությունների կարևորությունը:**

Ինչպես նշվեց վերևում, NLRP12 կապված կրկնվող տենդի ախտորոշման համար կարևոր են լաբորատոր հետազոտությունները: Ցուցանիշները, ինչպիսիք են էրիթրոցիտների նստեցման արագությունը (ԷՆԱ), CRP, շիճուկի Ամիլոիդ-A սպիտակուլցը (SAA), արյան ընդհանուր քննությունը և ֆիբրինոգենը, կարևոր են հիվանդության գրոհի ընթացքում բորբոքման աստիճանը գնահատելու համար: Այս թեստերը կրկնվում են երեխայի անախտանիշ դառնալուց հետո, պարզելու համար ցուցանիշները նորմալացել են թե, ոչ: Արյան փոքր քանակ նաև անհրաժեշտ է գենետիկական քննության համար:

---

### **2.3 Կարող է այն բուժվել կամ ապաքինվել:**

NLRP12 կապված կրկնվող տենդը չի ապաքինվում: Գրոհների կանխարգելիչ արդյունավետ բուժում չկա: Սիմպտոմատիկ բուժումը կարող է նվազեցնել բորբոքումը և ցավը: Որոշ դեղեր, որոնք կասեցնում են բորբոքային նշանները, ներկայումս հետազոտվում են:

### **2.4 Ո՞րն է բուժումը:**

NLRP12 կապված կրկնվող տենդի բուժումը ներառում է ոչ ստերոիդային հակաբորբոքային դեղեր (ինդոմետացին), կորտիկոստերոիդներ (Պրեդնիզոլոն) և կենսաբանական ազեոտներ (Անակինրա): Այս դեղերից չի կարելի ասել, թե ունեն հավասար արդյունավետություն, բայց բոլորն էլ օգնում են որոշ հիվանդների: NLRP12 կապված կրկնվող տենդի դեպքում նրանց արդյունավետության և անվտանգության մասին ապացույցները դեռևս բավարար չեն:

### **2.5 Որո՞նք են դեղորայքային բուժման կողմնակի ազդեցությունները:**

Կողմնակի ազդեցությունները կախված են օգտագործվող դեղերից: ՈՍՀԲ դեղերը գլխացավերի, ստամոքսի խոցի և երկամների ախտահարման պատճառ կարող են հանդիսանալ: Կորտիկոստերոիդները և կենսաբանական ազեոտները բարձրացնում են ինֆեկցիաների հանդեպ զգայունությունը: Որպես լրացում, կորտիկոստերոիդները բազմաթիվ այլ կողմնակի ազդեցությունների պատճառ կարող են լինել:

### **2.6 Ինչքա՞ն պետք է տևի բուժումը :**

Չկան տվյալներ այնպիսի բուժման մասին, որ կարելի է տալ անբողջ կյանքի ընթացքում: Հաշվի առնելով հիվանդների տարիքի հետ վիճակի լավացման միտումը, հավանաբար խելամիտ է դեղերը դադարեցնել այն հիվանդների մոտ, որոնց հիվանդությունը ոչ ակտիվ փուլում է:

### **2.7 Ի՞նչ կասեք ոչ ավանդական կամ լրացուցիչ բուժման**

---

## **Եղանակների մասին:**

Չկան հրատարակված տվյալներ լրացուցիչ բուժման եղանակների արդյունավետության մասին:

### **2.8 Ինչպիսի՞ պարբերական զննումներ են անհրաժեշտ:**

NLRP12 կապված կրկնվող տենդ ունեցող երեխաները պետք է տարին առնվազն 2 անգամ արյան և մեզի քննություններ հանձնեն:

### **2.9 Ինչքա՞ն երկար է հիվանդությունը տևում:**

Հիվանդությունը տևում է ամբողջ կյանքում, սակայն նշանները կարող են տարիքին զուգահեռ մեղմանալ:

### **2.10 Ո՞րն է հիվանդության երկարաժամկետ կանխատեսումը (պրոգնոզը):**

NLRP12 կապված կրկնվող տենդը ամբողջ կյանքի ընթացքում տևող հիվանդություն է, սակայն նշանները կարող են տարիքին զուգահեռ մեղմանալ: Քանի որ հիվանդությունը հազվադեպ հանդիպող է, հստակ երկարաժամկետ կանխատեսումը դեռևս անհայտ է:

## **3. ԱՌՕՐՅԱ ԿՅԱԼՔԸ**

### **3.1 Ինչպե՞ս կարող է հիվանդությունը ազդել երեխայի և նրա ընտանիքի անդամների առօրյա կյանքի վրա:**

Կյանքի որակի վրա կարող են ազդել տենդի կրկնվող դրվագները: Հաճախ զգալի ուշացումով է դրվում ճիշտ ախտորոշումը, որն առաջացնում է ծնողների անհանգստությունը և երբեմն կատարվում են ոչ անհրաժեշտ բժշկական միջամտություններ:

### **3.2 Ի՞նչ կասեք դպրոցի մասին:**

Խրոնիկ հիվանդություն ունեցող հիվանդների համար կարևոր է կրթության շարունակումը: Կան որոշակի գործոններ, որոնք կարող են խնդիրներ առաջացնել դպրոց հաճախելուն, ինչի համար կարևոր է բացատրել ուսուցիչներին երեխայի հնարավոր կարիքների մասին: Ծնողները և ուսուցիչները պետք է անեն իրենցից կախված ամեն

---

ինչ, որպեսզի թույլ տան երեխային սովորական ընթացքով մասնակցել երեխային դպրոցական միջոցառումներին, ոչ միայն, որպեսզի երեխան լինի հաջողակ ուսման մեջ, այլ նաև որպեսզի ընդունվի և գնահատվի և՛ հասակակիցների, և՛ մեծահասակների կողմից: Ապագա ներգրավվածությունը պրոֆեսիոնալ կյանքում երիտասարդ հիվանդի համար կարևոր նշանակություն ունի, և խրոնիկ հիվանդություններով հիվանդների օգնության նպատակներից մեկն է:

### **3.3 Ի՞նչ կատեք սպորտի մասին:**

Սպորտով զբաղվելը ցանկացած երեխայի ամենօրյա կյանքի կարևոր մասն է: Բուժման նպատակներից մեկը երեխաներին թույլ տալն է ունենալ հնարավորինս նորմալ կյանք և որպեսզի իրենք իրենց չտարբերակեն հասակակիցներից: Երեխան կարող է զբաղվել իրեն ի գորու բոլոր տեսակի գործունեություններով: Սակայն, գրոհների ընթացքում անհրաժեշտ է սահմանափակել ֆիզիկական ակտիվությունը և հանգստանալ:

### **3.4 Ի՞նչ կատեք սննդակարգի մասին:**

Չկան խորհուրդներ յուրահատուկ սննդակարգի մասին: Ընդհանուր առմամբ, երեխաները պետք է ընդունեն իրենց տարիքին համապատասխան, բալանսավորված, նորմալ սնունդ: Աճող երեխային խորհուրդ է տրվում առողջ, բավարար քանակի սպիտակուց, կալցիում և վիտամիններ պարունակող, լավ բալանսավորված սնունդ: Կորտիկոստերոիդ ստացող հիվանդները պետք է խուսափեն գերսնվելուց, քանի որ այս դեղերը կարող են բարձրացնել ախորժակը:

### **3.5 Կարո՞ղ է կլիման ազդել հիվանդության ընթացքի վրա:**

Ցածր ջերմաստիճանը կարող է հիվանդության նշանները խթանել:

### **3.6 Երեխան կարո՞ղ է պատվաստվել:**

Այո, երեխան կարող է և պետք է պատվաստվի: Սակայն բուժող բժիշկը նախօրոք պետք է տեղեկացվի կենդանի թուլացված պատվաստանյութերով պատվաստման մասին, քանի որ այն կարող

---

Է բուժման որոշ եղանակների հետ անհամատեղելի լինել:

**3.7 Ի՞նչ կասեք սեռական կյանքի, հղիության և հակաբեղմնավորիչների մասին:**

Ներկայումս այս հարցի մասին տեղեկատվություն գրականության մեջ չկա: Որպես ընդհանուր օրենք, ինչպես այլ աուտոբորբոքային հիվանդությունների դեպքում, ավելի լավ է հղիությունը պլանավորել, ինչը թույլ կտա նախօրոք հարմարեցնել բուժումը՝ հաշվի առնելով պտղի վրա կենսաբանական ազեոտների հնարավոր կողմնակի ազդեցությունները: