



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

Σχετιζομενος Με Το NLRP-12 Υποτροπιαζων Πυρετος

Έκδοση από 2016

2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

2.1 Πώς διαγιγνώσκεται;

Ένας έμπειρος γιατρός υποψιάζεται τη νόσο με βάση τα κλινικά συμπτώματα που εντοπίζει κατά τη φυσική εξέταση και τη λήψη του οικογενειακού ιατρικού ιστορικού.

Διάφορες εξετάσεις αίματος είναι χρήσιμες για την αναγνώριση της φλεγμονής κατά τη διάρκεια των επεισοδίων. Η διάγνωση επιβεβαιώνεται μόνο με τη γενετική ανάλυση που αποκαλύπτει την παρουσία μεταλλάξεων. Στη διαφορική διάγνωση περιλαμβάνονται άλλες καταστάσεις που εκδηλώνονται με υποτροπιάζοντα πυρετό, κυρίως τα σχετιζόμενα με την κρυοπυρίνη περιοδικά σύνδρομα.

2.2 Ποια είναι η σημασία των διαγνωστικών εξετάσεων;

Όπως και παραπάνω, οι εργαστηριακές εξετάσεις είναι σημαντικές για τη διάγνωση του σχετιζόμενου με το NLRP12 υποτροπιάζοντα πυρετού. Εξετάσεις, όπως η CRP, το αμυλοειδές Α ορού (serum amyloid A protein, SAA) και η γενική αίματος, είναι σημαντικές κατά τη διάρκεια των επεισοδίων, προκειμένου να εκτιμηθεί η έκταση της φλεγμονής. Οι εξετάσεις αυτές επαναλαμβάνονται όταν το παιδί απαλάσσεται από τα συμπτώματα, για να ελεγχθεί αν τα αποτελέσματα επανήλθαν ή είναι κοντά στα φυσιολογικά. Μικρή ποσότητα αίματος απαιτείται επίσης για τη γενετική ανάλυση.

2.3 Μπορεί να θεραπευθεί ή να ιαθεί;

Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός δεν μπορεί να ιαθεί. Δεν υπάρχει αποτελεσματική προληπτική θεραπεία για τα επεισόδια. Η θεραπεία των συμπτωμάτων μπορεί να μειώσει τη φλεγμονή και τον πόνο. Μερικά νέα φάρμακα για τον έλεγχο των φλεγμονωδών συμπτωμάτων είναι υπό διερεύνηση.

2.4 Ποιες είναι οι θεραπείες;

Οι θεραπείες για τον σχετιζόμενο με το NLRP12 υποτροπιάζοντα πυρετό περιλαμβάνουν μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα (ΜΣΑΦ), όπως η ινδομεθακίνη, κορτικοστεροειδή, όπως η πρεδνιζολόνη, και πιθανώς βιολογικούς παράγοντες, όπως το anakinra. Κανένα από αυτά τα φάρμακα δεν φαίνεται να είναι γενικώς αποτελεσματικό, αν και καθένα από αυτά φαίνεται ότι μπορεί να βοηθήσει ορισμένους ασθενείς. Ενδείξεις της αποτελεσματικότητας και της ασφάλειάς τους στον σχετιζόμενο με το NLRP12 υποτροπιάζοντα πυρετό, εξακολουθούν να μην υπάρχουν.

2.5 Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες της φαρμακευτικής θεραπείας;

Οι ανεπιθύμητες ενέργειες εξαρτώνται από το φάρμακο που χρησιμοποιείται. Τα ΜΣΑΦ μπορεί να προκαλέσουν πονοκεφάλους, έλκη του στομάχου και νεφρική βλάβη, ενώ τα κορτικοστεροειδή και οι βιολογικοί παράγοντες μπορεί να αυξήσουν την ευαισθησία στις λοιμώξεις. Επιπλέον, τα κορτικοστεροειδή μπορούν να προκαλέσουν μια μεγάλη ποικιλία άλλων ανεπιθυμητών ενεργειών.

2.6 Πόσο πρέπει να διαρκέσει η θεραπεία;

Δεν υπάρχουν συγκεκριμένα στοιχεία που να υποστηρίζουν την ανάγκη της διά βίου θεραπείας. Με δεδομένη την τάση για βελτίωση, καθώς οι ασθενείς μεγαλώνουν, είναι πιθανώς φρόνιμο να επιχειρείται διακοπή του φαρμάκου στους ασθενείς, των οποίων η νόσος φαίνεται ότι είναι ήρεμη.

2.7 Τι ισχύει σχετικά με τις μη συμβατικές ή με τις

συμπληρωματικές θεραπείες;

Δεν υπάρχουν δημοσιευμένες μελέτες για αποτελεσματικές εναλλακτικές θεραπείες.

2.8 Τι είδους περιοδικοί έλεγχοι είναι απαραίτητοι;

Τα παιδιά με σχετιζόμενο με το NLRP12 υποτροπιάζοντα πυρετό πρέπει να κάνουν εξετάσεις αίματος και ούρων τουλάχιστον δυο φορές το χρόνο.

2.9 Πόσο θα διαρκέσει η νόσος;

Η νόσος είναι ισόβια, αν και τα συμπτώματα μπορεί να γίνουν ηπιότερα με την πάροδο της ηλικίας.

2.10 Ποια είναι η μακροχρόνια πρόγνωση (προβλεπόμενη έκβαση και πορεία) της νόσου;

Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός είναι ισόβια νόσος, αν και τα συμπτώματα μπορεί να γίνουν ηπιότερα με την πάροδο της ηλικίας. Καθώς η νόσος είναι πολύ σπάνια, η ακριβής μακροχρόνια πρόγνωση είναι ακόμη άγνωστη.