

https://printo.it/pediatric-rheumatology/IL_IL/intro

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.