

חום חוזר ונשנה הקשור ל-NALP-12

גרסת 2016

2. אבחנה וטיפול

2.1 כיצד מאובחנת המחלה?

רופא יחשוד במחלה בהתבסס על תסמינים קליניים שזוהו במהלך בדיקה וכן לקיחת היסטוריה רפואית משפחתית. מספר בדיקות מעבדה מסייעות לזיהוי דלקת במהלך ההתקפים. אישור האבחנה נעשה רק באמצעות בדיקה גנטית המעידה על מוטציות. האבחנה המבדלת כוללת מצבים אחרים המופיעים עם חום חוזר ונשנה, ביחוד תסמונות מחזוריות הקשורות לקריופירין.

2.2 מהי חשיבות הבדיקות?

כפי שצוין לעיל, בדיקות מעבדה, חשובות לשם אבחנת המחלה. במהלך התקף מבוצעות בדיקות כגון CRP, חלבון עמילואיד A בנסיוב (SAA) וספירת דם מלאה כדי להעריך את היקף הדלקת. לאחר שהילד מחלים מההתקף ונותר ללא תסמינים, חוזרים על בדיקות אלו כדי לראות האם התוצאות חזרו למצב תקין, או קרוב לתקין. כמות קטנה של דם דרושה גם עבור הבדיקה הגנטית.

2.3 האם ניתן לרפא את המחלה או לטפל בה?

לא ניתן לרפא את המחלה, וכיום אין טיפול מונע יעיל כנגד התקפים. הטיפול בתסמינים יכול להפחית דלקת וכאבים. מספר תרופות חדשות לשליטה בתסמיני הדלקת נחקרות כעת.

2.4 מהו הטיפול במחלה?

הטיפולים במחלה כוללים תרופות נוגדות דלקת שאינן סטרואידים כגון אינדומטצין, קורטיקוסטרואידים כגון פרדניזולון, וניתן לנסות גם תרופות ביולוגיות כגון אנקינרה.

נראה שאף אחת מהתרופות הללו איננה יעילה בצורה אחידה, אך כולן מסייעות לחלק מן המטופלים. עדיין אין הוכחה ליעילותן ובטיחותן במחלה.

2.5 מהן תופעות הלוואי של הטיפול התרופתי?

תופעות הלוואי תלויות בתרופה בה נעשה שימוש. נוגדי דלקת שאינם סטרואידים יכולים לגרום לכאבי ראש, כיבי קיבה ונזק לכליות, קורטיקוסטרואידים ותרופות ביולוגיות מגבירות את הרגישות לזיהומים. בנוסף, קורטיקוסטרואידים עשויים לגרום למגוון רחב של תופעות לוואי.

2.6 מהו משך הטיפול הרצוי?

אין נתונים מוצקים התומכים בטיפול לכל החיים. בהינתן הנטיה לשיפור ככל שהמטופלים מתבגרים, יהיה חכם ככל הנראה לנסות להפסיק את התרופות במטופלים שמחלתם איננה פעילה.

2.7 מה לגבי טיפולים משלימים או לא קונבנציונליים?

לא פורסמו נתונים לגבי תרופות משלימות יעילות.

2.8 אילו בדיקות מעקב תקופתיות נחוצות?

ילדים החולים במחלה צריכים לעבור בדיקות דם ושתן לפחות פעמיים בשנה.

2.9 מהו משך המחלה?

זוהי מחלה לכל החיים, למרות שהתסמינים עשויים להפוך קלים יותר עם הזמן.

2.10 מהי התחזית לטווח ארוך (הפרוגנוזה) של המחלה?

זוהי מחלה לכל החיים, למרות שהתסמינים עשויים להפוך קלים יותר עם הזמן. משום שהמחלה נדירה ביותר, הפרוגנוזה המדויקת לטווח הארוך עדיין איננה ידועה.