

تب عودکننده ی مرتبط با 12-NRLP

نسخه 2016

1- تب عود کننده ی مرتبط با 12-NRLP چیست؟

1.1 این بیماری چیست؟

تب عود کننده ی مرتبط با 12-NRLP یک بیماری ژنتیکی است . ژن مسئول آن NALP12 ، یا NLRP12 نامیده می شود که در مسیر های علامت دهی التهابی نقش دارد . بیماران از دوره های عود کننده ی تب همراه با طیفی از علائم مثل سردرد، درد یا تورم مفاصل و راش پوستی رنج می برند. احتمالاً علائم با قرار گرفتن در معرض سرما تشدید میشوند. در صورت عدم درمان این بیماری بسیار ناتوان کننده است ولی تهدید کننده ی حیات نیست .

2.1 این بیماری چقدر شایع است؟

این بیماری بسیار نادر است . در حال حاضر کمتر از 10 بیمار در کل جهان شناسایی شده اند.

3.1 علل این بیماری کدامند؟

تب عود کننده ی مرتبط با 12-NRLP یک بیماری ژنتیکی است . ژن مسئول آن NALP12 یا NLRP12 است. ژن تغییر یافته به صورت ژنتیکی مسئول ایجاد اختلال در پاسخ التهابی بدن است. مکانیسم دقیق این اختلال هنوز تحت بررسی است.

4.1 آیا این بیماری ارثی است؟

تب عودکننده ی مرتبط با 12-NRLP یک بیماری ژنتیکی ، اتوزومال غالب است. این به آن معنی است که برای داشتن این بیماری یکی از والدین بیمار باید مبتلا باشند. گاهی هیچ یک از اعضای خانواده از این بیماری رنج نمی برند. در این صورت یا ژن در حین لقاح کودک آسیب دیده است (که تحت عنوان موتاسیون های Denovo شناخته می شود)، یا در والدی که حامل موتاسیون است، علائم بالینی وجود ندارد یا اینکه علائم بالینی بسیار خفیفی وجود دارد (نفوذ متغیر).

5.1 چرا فرزند من مبتلا به بیماری است؟ آیا قابل پیشگیری است؟

کودک مبتلا به بیماری است چون که بیماری را از یکی از والدین خود که حامل ژن جهش یافته NRLP12 است به ارث برده است مگر اینکه، جهش Denovo رخ داده باشد. فردی که حامل این جهش است ممکن است علائم تب عود کننده ی مرتبط با NRLP12 را داشته و یا نداشته باشد. در حال حاضر این بیماری قابل پیشگیری نیست.

6.1 آیا این بیماری عفونی است؟

تب عود کننده ی مرتبط با NRLP12 یک بیماری عفونی نیست. تنها افرادی که از نظر ژنتیکی متاثر شده اند به این بیماری مبتلا می شوند.

7.1 علائم اصلی بیماری کدامند؟

علامت اصلی بیماری تب است. تب حدودا 5-10 روز طول می کشد و با وقفه های منظم (هفته ها تا ماه ها) عود می کند. دوره های تب با طیفی از علائم همراه است. این علائم شامل سردرد، درد یا تورم مفاصل، راش های کهیری و دردهای عضلانی است. احتمالا دوره های تب با قرار گرفتن در معرض سرما تشدید می شود. فقط در یک خانواده کاهش شنوایی حس عصبی مشاهده شده است.

8.1 آیا بیماری در تمام کودکان مشابه است؟

بیماری در تمام کودکان مشابه نیست. بیماری بین نوع خفیف تا شدید متغیر است. به علاوه نوع، مدت و شدت حملات می تواند حتی در یک فرد متفاوت باشد.

9.1 آیا بیماری در کودکان با بیماری در بزرگسالان متفاوت است؟

هرچه بیمار بزرگ تر می شود، حملات کمتر و خفیف تر می شود. هرچند برخی از فعالیت های بیماری اگر در همه نباشد در بیشتر بیماران پایدار باقی می ماند.

2. تشخیص و درمان:

1.2 بیماری چگونه تشخیص داده می شود؟

یک متخصص پزشکی براساس علائم به دست آمده در طی معاینات فیزیکی و گرفتن شرح حال خانوادگی به این بیماری مشکوک میشود. چندین آنالیز خونی جهت شناسایی التهاب در طول یک حمله قابل استفاده است. تشخیص، تنها با آنالیز ژنتیکی که شواهد جهش را نشان می دهد، تأیید می شود. تشخیص های

افتراقی شامل سایر وضعیت هایی است که با تب عود کننده تظاهر می یابند مثل سندرم های دوره ای مرتبط با Crypyrin.

2.2 اهمیت تست ها در چیست؟

همانطور که در بالا ذکر شد تست های آزمایشگاهی برای تشخیص تب عود کننده مرتبط با NRLP12 اهمیت دارند. تست هایی مثل CRP، پروتئین آمیلوئید سرم (SAA) و شمارش کامل سلول های خونی در طی یک حمله جهت ارزیابی وسعت التهاب مهم هستند. بعد از اینکه کودک فاقد علائم شد، برای مشاهده ی اینکه نتایج نرمال شده اند یا نزدیک به نرمال شده اند، این تست ها تکرار می شوند. مقدار کمی خون نیز برای آنالیز ژنتیکی نیاز است.

3.2 آیا این بیماری قابل درمان یا معالجه است؟

تب عودکننده ی مرتبط با NRLP12 قابل معالجه نیست. هیچ درمان موثر پیش گیری کننده ای برای این بیماری وجود ندارد. درمان علائم می تواند باعث کاهش التهاب و درد شود. در حال حاضر برخی داروهای جدید برای کنترل علائم التهابی تحت بررسی هستند.

4.2 درمان ها کدامند؟

درمان های تب عودکننده ی مرتبط با NRLP12 شامل داروهای ضد التهابی غیر استروئیدی مثل ایندومتاسین، کورتیکو استروئید ها مثل پردنیزولون و فرآورده های بیولوژیک مثل آناکینرا هستند. هیچ کدام از این داروها به طور یکسان موثر نیستند ولی به نظر می رسد که در برخی بیماران کمک کننده باشند. هنوز شواهدی مبنی بر امن بودن و موثر بودن آنها در تب عود کننده مرتبط با NRLP12 موجود نیست.

5.2 عوارض جانبی در مان های دارویی کدامند؟

عوارض جانبی به دارویی که استفاده شده است بستگی دارد. NSAID ها می توانند باعث سردرد، زخم های دهانی و آسیب کلیه شوند؛ کورتیکو استروئیدها و فرآورده های بیولوژیکی می توانند قابلیت ابتلا به عفونت ها افزایش دهند. به علاوه کورتیکو استروئیدها می توانند باعث بروز طیف وسیعی از سایر عوارض جانبی شود.

6.2 درمان چقدر باید طول بکشد؟

هیچ داده ی مشخصی مبنی بر حمایت از درمان مادام العمر وجود ندارد. با توجه به بهبود بیماری با بالا رفتن سن شاید عاقلانه این باشد که با غیر فعال شدن بیماری داروهم کنار گذاشته شود.

7.2 درمان های غیر مرسوم و مکمل چگونه؟
هیچ گزارش منتشر شده ای از تاثیر درمان های مکمل وجود ندارد.

8.2 چه بررسی های دوره ای لازم است؟
کودکان مبتلا به تب عود کننده ی مرتبط با NRLP12 باید حداقل 2 بار در سال آزمایش خون و ادرار انجام دهند.

9.2 بیماری چگونه طول می کشد؟
این بیماری مادام العمر است گرچه ممکن است با گذر زمان علائم تخفیف یابد.

10.2 پیش آگهی طولانی مدت (نتیجه و دوره ی پیش بینی شده) بیماری چگونه است؟
تب عود کننده ی مرتبط با NRLP12 یک بیماری مادام العمر است ، گرچه علائم با افزایش سن تخفیف می یابد . از آنجایی که بیماری بسیار نادر است، پیش آگهی طولانی مدت و دقیق این بیماری همچنان ناشناخته است.

3. زندگی روزانه

1.3 این بیماری چگونه روی زندگی روزانه بیمار و خانواده اش تاثیر می گذارد؟

کیفیت زندگی با اپیزودهای عود کننده ی تب تحت تاثیر قرار می گیرد. اغلب قبل از تشخیص صحیح یک تاخیر قابل توجه وجود دارد که می تواند منجر به بروز اضطراب و گاهی پرو سیچرهای طبی غیر ضروری شود.

2.3 مدرسه چگونه؟

یک اقدام ضروری در کودکان مبتلا به بیماری های مزمن ادامه تحصیل است. موارد کمی ممکن است باعث ایجاد مشکلاتی برای حضور این بیماران در مدرسه شود که لازمست که نیازهای احتمالی کودکان برای معلمین توضیح داده شود . والدین و کودکان باید هر آنچه می توانند انجام دهند تا اجازه دهند کودکان در فعالیت های مدرسه به طور نرمال شرکت کنند تا نه تنها از نظر آکادمیک موفق باشند بلکه توسط همسالان و نیز بزرگسالان پذیرفته شده و مورد احترام واقع شوند. یکپارچگی های آینده در دنیای حرفه ای برای یک بیمار جوان ضروری است و یکی از اهداف مراقبت های جهانی از بیماران با بیماری های مزمن است

3.3 ورزش چگونه؟

ورزش کردن یکی از جنبه‌های اساسی زندگی روزانه‌ی هر کودکی است. یکی از اهداف درمان این است که کودکان در صورت ممکن زندگی نرمالی داشته باشند و خود را از سایر همسالان متفاوت ندانند. تمامی فعالیت‌ها در صورت تحمل می‌توانند انجام شوند. هرچند که فعالیت فیزیکی محدود و استراحت ممکن است در فاز حاد بیماری لازم شود.

4.3 رژیم چگونه؟

هیچ توصیه‌ی رژیمی خاصی وجود ندارد. عموماً کودک باید یک رژیم نرمال و متعادل با توجه به سن خود داشته باشد. برای یک کودک در حال رشد، یک رژیم سالم، متعادل با پروتئین و کلسیم و ویتامین کافی توصیه می‌شود. بیمارانی که تحت درمان با کورتیکو استروئیدها هستند باید از پرخوری پرهیز کنند چرا که این داروها باعث افزایش اشتها میشوند.

5.3 آیا آب و هوا روی دوره‌ی بیماری تاثیر می‌گذارد؟

دمای پایین می‌تواند باعث تشدید علائم شود

6.3 آیا کودک می‌تواند واکسینه شود؟

بله کودک می‌تواند و باید واکسینه شود اما پزشک معالج باید در خصوص تجویز واکسن‌های زنده‌ی ضعیف شده آگاه باشد چرا که این واکسن‌ها با برخی درمان‌ها ناسازگار است.

7.3 زندگی جنسی ، بارداری و کنترل تولد چگونه است؟

تا به حال هیچ اطلاعاتی درباره‌ی این جنبه از زندگی در مورد بیماران بزرگسال در مقالات نیامده است. به عنوان یک قانون کلی، مانند سایر بیماری‌های خود التهابی با توجه به عوارض جانبی احتمالی فرآورده‌های بیولوژیک بر جنین، بهتر است یک حاملگی به منظور انطباق با درمان‌های پیش رو صورت پذیرد