



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

Su NRLP-12 Susijęs Besikartojantis Karščiavimas

Versija 2016

1. KAS YRA SU NRLP-12 SUSIJĘS BESIKARTOJANTIS KARŠČIAVIMAS?

1.1. Kokia tai liga?

Su NRLP-12 susijęs besikartojantis karščiavimas yra genetinė liga. Ligos atsiradimą lemiantis genas, vadinamas NRLP12 (arba NALP12), dalyvauja aktyvuojant uždegimo procesą. Sergant šia liga pasireiškia besikartojantis karščiavimas kartu su kitais simptomais, tokiais kaip galvos skausmas, sąnarių skausmas ar patinimas ir odos bėrimas. Simptomus gali išprovokuoti šaltis. Negydoma liga labai susilpnina paciento organizmą, bet gyvybei pavojaus nekelia.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

Liga yra labai reta. Šiuo metu pasaulyje žinoma mažiau nei 10 atvejų.

1.3. Kokios šios ligos priežastys?

Su NRLP-12 susijęs besikartojantis karščiavimas yra genetinė liga. Ligos atsiradimą lemiantis genas vadinamas NRLP12 (ar NALP12). Genetiškai modifikuotas genas sutrikdo organizmo uždegiminį atsaką. Kaip ši mutacija paveikia uždegimo procesą, dar nėra aišku.

1.4. Ar ši liga paveldima?

Su NRLP-12 susijęs besikartojantis karščiavimas paveldimas autosominiu dominantiniu būdu. Tai reiškia, kad susirgti šia liga žmogus gali, jeigu vienas iš tėvų ja serga. Kartais nė vienam šeimos narys liga

ryškiai nepasireiškia. Tokiu atveju genas yra mutavęs vaiko organizme naujai, dar nėštumo metu (žinoma kaip de novo mutacija) arba vienam iš tėvų, kuris nešioja mutaciją, nesivysto jokie klinikiniai simptomai arba pasireiškia labai lengvos formos liga.

1.5. Kodėl vaikas susergera? Ar galima šios ligos išvengti?

Vaikas susergera šia liga todėl, kad paveldėjo ligą iš vieno tėvo, kuris nešioja NRLP-12 geno mutaciją (arba įvyko de novo mutacija). Asmuo, kuris nešioja mutaciją, gali turėti ligos simptomų, tačiau jie gali ir visiškai nepasireikšti. Prevencinių priemonių kol kas nėra.

1.6. Ar ši liga užkrečiama?

Su NRLP-12 susijęs besikartojantis karščiavimas nėra infekcinė liga. Tik turintys geno mutaciją žmonės gali susirgti šia liga.

1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Pagrindinis simptomas yra karščiavimas. Pakilusi temperatūra laikosi apie 5–10 dienų ir pasikartoja nereguliais intervalais (kas kelias savaites ar mėnesius). Karščiavimo priepuolius lydi kiti simptomai, tokie kaip galvos skausmas, sąnarių skausmas ar patinimas, dilgėlinis bėrimas ir raumenų skausmas (mialgija). Gali būti, kad karščiavimo priepuolius išprovokuoja žema aplinkos temperatūra. Vienintelėje šeimoje buvo nustatytas neurosensorinis klausos praradimas.

1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?

Liga visiems vaikams nėra tokia pati. Ligos forma įvairuoja nuo švelnios iki sunkesnės. Be to, priepuolių tipas, trukmė ir sunkumas kiekvieną kartą gali būti skirtingi net tam pačiam vaikui.

1.9. Ar vaikų liga skiriasi nuo suaugusiųjų ligos?

Pacientams augant, karščiavimo priepuoliai retėja ir lengvėja. Tačiau daugumos (ar gal net visų) pacientų liga išlieka aktyvi visą gyvenimą.

2. LIGOS NUSTATYMAS IR GYDYMAS

2.1. Kaip ši liga diagnozuojama?

Gydytojas specialistas gali įtarti ligą remdamasis klinikiniais simptomais, fizinės apžiūros duomenimis ir šeimos anamneze. Kai kurie kraujo tyrimai naudingi nustatant uždegimą priepuolių metu. Diagnozė gali būti patvirtinta tik genetiniais tyrimais, įrodančiais mutaciją. Taikant diferencinę diagnozę, atskiriamos kitos ligos, kurios pasireiškia besikartojančiu karščiavimu (ypač su kriopirinu susiję periodiniai sindromai).

2.2. Kuo svarbūs tyrimai?

Kraujo tyrimai (CRP, serumo amiloido A baltymo tyrimas (SAA), bendrasis kraujo tyrimas) svarbūs siekiant nustatyti uždegimo mastą priepuolio metu.

Išnykus simptomams, šie tyrimai kartojami, kol rodikliai pasiekia normos ribas ar prie jų priartėja. Nedidelis kraujo kiekis reikalingas genetiniams tyrimams atlikti.

2.3. Ar šią ligą galima gydyti / išgydyti?

Liga nėra išgydoma, taip pat nėra efektyvaus būdo kontroliuoti jos aktyvumą, siekiant išvengti priepuolių. Gydant simptomus siekiama sumažinti uždegimą ir skausmą. Šiuo metu tiriama keletas naujų vaistų, skirtų uždegimo simptomams kontroliuoti.

2.4. Kaip gydoma ši liga?

Šiai ligai gydyti skiriami nesteroidiniai vaistai nuo uždegimo (NVNU) (indometacinas), gliukokortikoidai (prednizolonas), taip pat galima skirti biologinius vaistus, tokius kaip anakinra. Nė vienas iš šių preparatų nėra vienodai veiksmingas, visi jie atitinkamai padeda kai kuriems pacientams. Faktų, įrodančių jų veiksmingumą ir saugumą pacientams, sergantiems šia liga, vis dar nėra pakankamai.

2.5. Koks vaistų šalutinis poveikis?

Šalutinis poveikis priklauso nuo vartojamo vaisto. NVNU gali sukelti

galvos skausmus, skrandžio opą, inkstų pažeidimą; gliukokortikoidai ir biologiniai vaistai padidina imlumą infekcijoms. Be to, gliukokortikoidai gali sukelti ir kitų įvairių šalutinių reiškinių.

2.6. Kiek trunka gydymas?

Nėra duomenų, patvirtinančių visą gyvenimą trunkančio gydymo veiksmingumą. Kadangi pacientui augant paprastai matomas pagerėjimas, manytina, kad gydymą vaistais galima nutraukti pacientams, kurių liga visiškai ramios būklės.

2.7. Ar gali padėti netradiciniai gydymo metodai?

Nepaskelbta jokių duomenų, kad būtų veiksmingos papildomos gydymo priemonės.

2.8. Kokie periodiniai sveikatos patikrinimai reikalingi?

Pacientams, sergantiems šia liga, reikėtų atlikti kraujo ir šlapimo tyrimus mažiausiai 2 kartus per metus.

2.9. Kiek liga tęsiasi?

Šia liga sergama visą gyvenimą, nors simptomai su amžiumi gali lengvėti.

2.10. Kokia ilgalaikė ligos prognozė (galima baigtis ir eiga)?

Su NRLP-12 susijęs besitęsiantis karščiavimas yra visą gyvenimą trunkanti liga, nors simptomai lengvėja su amžiumi. Liga yra labai reta, todėl tiksli prognozė nėra žinoma.

3. KASDIENIS GYVENIMAS

3.1. Kaip liga paveikia vaiko ir jo šeimos kasdienybę?

Gyvenimo kokybę paveikia nuolat pasikartojantis karščiavimas. Dažnai nemažai laiko užtrunka nustatyti tikslią diagnozę, ir tai gali kelti tėvams nerimą, o kartais tenka patirti nereikalingų medicininių procedūrų.

3.2. Ar vaikas gali lankyti mokyklą?

Vaikams, sergantiems lėtinėmis ligomis, būtina toliau mokytis. Dėl keleto specifinių veiksnių gali kilti problemų, susijusių su mokyklos lankymu, todėl svarbu paaiškinti galimus vaiko poreikius mokytojams. Tėvai ir mokytojai turi kaip įmanydami stengtis, kad sergantis vaikas dalyvautų mokyklos ir popamokinėje veikloje kaip kiti sveiki vaikai. Taip jis ne tik galės siekti gerų mokslo rezultatų, bet ir bus priimtas bei vertinamas tiek bendraamžių, tiek suaugusiųjų. Ateityje jaunuoliams reikės integruotis į darbo rinką – tai kelia didžiausią rūpestį dėl lėtinėmis ligomis sergančių pacientų.

3.3. Ar vaikas gali sportuoti?

Sportas svarbus kiekvieno vaiko kasdieniame gyvenime. Vienas iš gydymo tikslų yra leisti vaikui gyventi kuo normalesnį gyvenimą, neišsiskirti iš bendraamžių. Vaikui tinka visi jam priimtini užsiėmimai. Priepuolių metu gali prireikti riboti fizinį aktyvumą, daugiau ilsėtis.

3.4. Kokia mityba rekomenduojama?

Nėra specialios mitybos. Augančiam vaikui rekomenduojamas sveikas, subalansuotas maistas, tinkamas pagal jo amžių, turintis pakankamą baltymų, kalcio ir vitaminų kiekį. Pacientai, vartojantys gliukokortikoidus, kurie didina apetitą, turėtų vengti persivalgyti.

3.5. Ar klimatas turi įtakos ligos eigai?

Žema oro temperatūra gali išprovokuoti simptomus.

3.6. Ar galima vaiką skiepyti?

Taip, vaiką galima ir reikia skiepyti, tačiau reikėtų įspėti gydantį gydytoją prieš paskiriant gyvąją susilpnintą vakciną, nes ji gali būti nesuderinama su tam tikrais vaistais.

3.7. Lytinis gyvenimas, nėštumas ir kontracepcija

Medicinos literatūroje nėra pakankamai duomenų šiais klausimais. Kaip ir sergant kitomis autoždegiminėmis ligomis, geriau nėštumą suplanuoti, kad būtų galima iš anksto pritaikyti gydymą, atsižvelgiant į biologinių vaistų galimą kenksmingą poveikį vaisiui.