



paediatric
rheumatology
european
society



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

لحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12

نسخه من 2016

2- التشخيص والعلاج

2-1 كيف يتم تشخيصه؟

سيشك أي خبير طبي في الإصابة بهذا المرض على أساس الأعراض السريرية المكتشفة خلال الفحص البدني ومن التاريخ المرضي للعائلة. وهناك تحاليل دم عديدة تعتبر مفيدة للكشف عن الالتهابات خلال التعرض للنوبات، ولا يؤكد التسخين إلا من خلال إجراء تحليل جيني يثبت بالدليل وجود طفرات جينية. والتسميات التفريقية عبارة عن حالات أخرى تظهر معها حمى متكررة وخاصة المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين.

2-2 ما هي أهمية الفحوصات؟

وفقاً لما ذُكر أعلاه، تعد الفحوصات المعملية أمراً مهماً لتشخيص الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12؛ فالفحوصات مثل البروتين المتفاعله C وبروتين الأميلويد A المصلي والعد الدموي الشامل مهمة خلال النوبات لتقدير مدى الالتهاب.

وتكرر هذه الفحوصات بعد أن تزول الأعراض عن الطفل لمعرفة ما إذا كانت النتائج قد عادت إلى الوضع الطبيعي أو شبه الطبيعي، كما يستلزم إجراء التحليل الجيني كمية صغيرة من الدم.

2-3 هل يمكن علاج الشفاء منه؟

لا يمكن الشفاء من الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12، ولا يوجد علاج وقائي فعال للنوبات. ويمكن من خلال معالجة الأعراض تقليل الالتهاب والألم، وفي الوقت الحالي هناك بعض الأدوية الجديدة قيد البحث والدراسة للسيطرة على الأعراض الالتهابية.

2-4 ما هي العلاجات؟

تشتمل علاجات الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 على مضادات الالتهاب غير

الستيرويدية drugs inflammatory-anti steroid-al-non مثل الاندوميتاسين indomethacin البريديزولون مثل corticosteroids الأدوية هذه من أيّاً أن تُثبّث و لم ، الآناكينارا مثل البيولوجية العوامل و ربما prednisolone فعالاً بشكل موحد مع جميع المرضى، ومع ذلك كلها تساعدهم في تخفيف حدة المرض؛ فليس هناك دليلاً على فعاليتها وسلامتها مع الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12.

2-5 ما هي الآثار الجانبية للعلاج بالأدوية؟

توقف الآثار الجانبية على نوع الدواء المستخدم، فمضادات الالتهاب غير الستيرويدية تتسبب في التعرض للصداع وقرحة في المعدة وتلف في الكلى، بينما قد تزيد الكورتيكosteroids والعوامل البيولوجية من التعرض للعدوى، فضلاً عن أن الكورتيكosteroids قد تتسبب في مجموعة كبيرة متنوعة من الآثار الجانبية الأخرى.

2-6 إلى متى يجب أن تدوم معالجة المرض؟

لا توجد بيانات معينة تدعم المعالجة مدى الحياة، ونظرًا إلى الاتجاه الطبيعي نحو التحسن مع تقدم المرضى في العمر، ربما من الحكمة محاولة وقف تناول الدواء مع المرضى الذين يبدو أن المرض لديهم في حالة خمول.

2-7 ماذا عن العلاجات التكميلية أو غير التقليدية؟

لا توجد تقارير منشورة تُفيد بأن هناك علاجات تكميلية فعالة.

2-8 ما هي الفحوصات الطبية العامة الدورية الالزمة؟

يلزم على الأطفال المصابين بالحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 إجراء تحليلي دم وبول مرتين سنويًا على الأقل.

2-9 إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟

تستمر الإصابة بالمرض مدى الحياة، ومع ذلك قد تقل حدة الأعراض مع التقدم في العمر.

2-10 ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائج المفتوحة) على المدى الطويل؟

تستمر الإصابة بالحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 مدى الحياة، ومع ذلك قد تقل حدة الأعراض مع التقدم في العمر، ونظرًا إلى أن المرض نادر للغاية، فما لا يدري على المدى الطويل لا يزال غير معروف.