



www.printo.it/pediatric-rheumatology/RU/intro

Возвратная Лихорадка, Обусловленная NLRP-12

Версия 2016

1. ЧТО ТАКОЕ ВОЗВРАТНАЯ ЛИХОРАДКА, ОБУСЛОВЛЕННАЯ NALP-12

1.1 Что это такое?

Возвратная лихорадка, обусловленная NALP-12, является генетическим заболеванием. Ответственный за него ген называется NALP12 (или NLRP 12) – это ген, который играет определенную роль в воспалительных сигнальных путях. Пациенты страдают от повторяющихся приступов лихорадки, сопровождающихся различными симптомами, такими как головная боль, боль или опухание суставов и кожная сыпь. Толчком к появлению симптомов, вероятно, является воздействие холода. Без лечения болезнь может быть очень изнуряющей, но она не представляет угрозы для жизни.

1.2 Как часто встречается это заболевание?

Эта болезнь встречается очень редко. К настоящему времени идентифицированы менее 10 пациентов по всему миру.

1.3 Каковы причины заболевания?

Возвратная лихорадка, обусловленная NALP-12, является генетическим заболеванием. Генетически модифицированный ген отвечает за нарушение воспалительной реакции организма. Исследования точного механизма этого нарушения еще не

завершены.

1.4 Является ли это заболевание наследственным?

Возвратная лихорадка, обусловленная NALP-12, наследуется как аутосомно-доминантное заболевание. Это означает, что для того, чтобы иметь возвратную лихорадку, обусловленную NALP-12, один из родителей должен иметь это заболевание. Иногда никто другой из членов семьи не имеет возвратной лихорадки: либо ген получил повреждение при зачатии ребенка (это называется «мутация де-ново»), либо родитель, который является носителем мутации, не проявляет клинических симптомов или имеет очень легкую форму заболевания (переменная пенетрантность).

1.5 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?

Ребенок имеет заболевание, потому что он унаследовал болезнь от одного из родителей, который является носителем мутации гена NALP-12, если не произошла мутация де-ново. У человека, который является носителем мутации, могут и не проявляться клинические симптомы возвратной лихорадки, обусловленной NALP-12. В настоящее время это заболевание не может быть предотвращено.

1.6 Является ли это заболевание инфекционным?

Возвратная лихорадка, обусловленная NALP-12, – это не инфекционное заболевание. Эта болезнь может развиваться только у лиц с генетическими нарушениями.

1.7 Каковы основные симптомы?

Основным симптомом является лихорадка. Лихорадка длится около 5-10 дней и повторяется через неравные промежутки времени (от недель до месяцев). Приступы лихорадки сопровождаются различными симптомами. Они могут включать головную боль, боль в суставах и опухание суставов, сыпь типа крапивницы и боль в мышцах. Толчком к появлению симптомов, вероятно, является воздействие холода. Только в одной семье

наблюдалась нейросенсорная тугоухость.

1.8 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?

Заболевание проявляется у разных детей неодинаково; степень тяжести болезни колеблется от легкой до наиболее тяжелой. Кроме того, тип, продолжительность и тяжесть приступов могут быть различными каждый раз, даже у одного и того же ребенка.

1.9 Отличается ли болезнь у детей от болезни у взрослых?

По мере того, как больной растет, приступов лихорадки, как правило, становится все меньше, а степень их тяжести – все легче. Тем не менее, некоторая активность болезни останется у большинства, если не у всех заболевших.

2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как диагностируется данное заболевание?

Медицинский специалист заподозрит эту болезнь на основании клинических симптомов, выявленных в ходе медицинского обследования, а также на основании семейной истории болезни. Существует ряд анализов крови, которые полезны для выявления воспаления во время приступов. Диагноз подтверждается только генетическим анализом, в результате которого будет доказано наличие мутаций. Дифференциальная диагностика проводится с целью исключить другие заболевания, сопровождающиеся возвратной лихорадкой, особенно криопирин-ассоциированные периодические синдромы.

2.2 В чем значимость тестов?

Как упоминалось выше, лабораторные исследования важны в диагностике возвратной лихорадки, обусловленной NALP-12. Анализы крови, такие как определение уровня С-реактивного белка, уровня сывороточного амилоида-А-белка (SAA) и общий анализ крови, важны в период обострения заболевания с целью оценить степень воспаления.

Эти анализы периодически повторяются, когда у ребенка проходят симптомы, чтобы проконтролировать, пришли ли в норму анализируемые показатели. Небольшое количество крови необходимо также для генетического анализа.

2.3 Можно ли лечить / излечить данное заболевание?

Возвратная лихорадка, обусловленная NALP-12, не может быть излечена. Эффективного средства для профилактики приступов не существует. Лечение симптомов может снизить воспаление и боль. Некоторые новые препараты для контроля воспалительных симптомов в настоящее время исследуются.

2.4 Каковы методы лечения?

Лечение возвратной лихорадки, обусловленной NALP-12, включают нестероидные противовоспалительные препараты, например индометацин, кортикостероиды, например, преднизолон, и, возможно, биологические препараты, такие как анакинра. Ни один из этих препаратов не является эффективным во всех случаях, хотя все они помогают отдельным пациентам. Доказательства их эффективности и безопасности при возвратной лихорадке, обусловленной NALP-12, по-прежнему, носят ограниченный характер.

2.5 Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?

Побочные эффекты зависят от используемого препарата. НПВП могут вызывать головную боль, язвы желудка и повреждение почек; кортикостероиды и биологические препараты повышают восприимчивость к инфекциям. Кроме того, кортикостероиды могут вызывать широкий спектр других побочных эффектов.

2.6 Как долго должно продолжаться лечение?

Нет никаких специфических данных о том, что терапию необходимо продолжать всю жизнь. Учитывая нормальную тенденцию к улучшению состояния пациентов с возрастом, вероятно, целесообразно попытаться отменить препарат у

пациентов, относительно которых есть основания полагать, что болезнь перешла в неактивную форму.

2.7 Как насчет нетрадиционной или комPLEMENTАРНОЙ терапии?

Публикации об эффективных дополнительных средствах отсутствуют.

2.8 Какие периодические осмотры необходимы?

Дети, страдающие возвратной лихорадкой, обусловленной NALP-12, должны сдавать анализы крови и мочи, по крайней мере, два раза в год.

2.9 Как долго будет продолжаться болезнь?

Болезнь сохраняется на всю жизнь, хотя степень тяжести симптомов может снижаться с возрастом.

2.10 Каков долгосрочный прогноз (прогнозируемый результат) заболевания?

Возвратная лихорадка, обусловленная NALP-12, сохраняется на всю жизнь, хотя степень тяжести симптомов может снижаться с возрастом. Поскольку болезнь встречается очень редко, точный долгосрочный прогноз пока неизвестен.

3. ПОВСЕДНЕВНАЯ ЖИЗНЬ

3.1 Как может болезнь повлиять на ребенка и повседневную жизнь семьи?

На качестве жизни могут сказываться повторяющиеся эпизоды лихорадки. Часто имеет место значительная задержка с установлением правильного диагноза, что влечет за собой волнения родителей, а иногда и ненужные медицинские процедуры.

3.2 Как насчет школы?

Для детей с хроническими заболеваниями важное значение имеет систематическое обучение. Есть несколько факторов, которые могут вызвать проблемы с посещением школы, и поэтому важно разъяснить возможные потребности ребенка учителям. Родители и учителя должны сделать все, от них зависящее, чтобы ребенок мог участвовать в школьных мероприятиях в обычном порядке, не только для того, чтобы ребенок был успешным в учебе, но и чтобы он был принят и нашел признание в кругу своих сверстников и взрослых. Будущая интеграция в профессиональном мире имеет важное значение для молодого пациента и является одной из целей помощи хроническим больным.

3.3 Как насчет спорта?

Занятия спортом являются важным аспектом повседневной жизни любого ребенка. Одна из целей терапии состоит в том, чтобы позволить детям вести нормальную жизнь, насколько это возможно, и чувствовать, что они ничем не отличаются от своих сверстников. Поэтому ребенок может заниматься любыми видами деятельности, которые ему под силу. Тем не менее, во время приступов необходимо ограничить физические нагрузки или обеспечить отдых.

3.4 Как насчет диеты?

Никаких конкретных диетических рекомендаций дать нельзя. В целом, ребенок должен соблюдать сбалансированную, нормальную для своего возраста диету. Здоровая, хорошо сбалансированная диета с достаточным содержанием белков, кальция и витаминов рекомендуется для растущего ребенка. Пациентам, принимающим кортикостероиды, следует избегать переизбытка, поскольку эти препараты могут повышать аппетит.

3.5 Может ли климат влиять на течение болезни?

Симптомы могут провоцироваться низкими температурами.

3.6 Можно ли ребенку делать прививки?

Да, ребенок может быть и должен быть вакцинирован; однако лечащего врача нужно информировать о наличии заболевания, прежде чем ребенку будет введена живая ослабленная вакцина, поскольку она может быть несовместимой с определенными типами терапии.

3.7 Как насчет половой жизни, беременности, контрацепции?

До сих пор информация по этому вопросу в литературе отсутствует. Желательно, как и в случае других аутовоспалительных заболеваний, беременность вдумчиво планировать, так как это позволит скорректировать лечение заранее, принимая в расчет возможный побочный эффект биопрепаратов на плод.