



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

NLRP-12 İlişkili Tekrarlayan Ateş

2016'un türevi

1. NLRP-12 İLİŞKİLİ TEKRARLAYAN ATEŞ NEDİR?

1.1 Nedir?

NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateş kalıtsal bir hastalıktır. Sorumlu gen, enflamasyonun sinyal yollarında görevli olan NLRP-12 (veya NLRP12)'dir. Hastalarda tekrarlayan ateş ataklarına eşlik eden baş ağrısı, eklem ağrısı veya şişliği ve deri döküntüsü gibi yakınmalar vardır. Belirtiler muhtemelen soğuğa maruz kalınca tetiklenir. Hastalık tedavi edilmezse hastayı güçten düşürebilir ancak yaşamı tehdit edici değildir.

1.2 Ne kadar yaygındır?

Hastalık oldukça nadirdir. Şimdiye kadar dünyada on adet vaka tanımlanmıştır.

1.3 Hastalığın sebepleri nelerdir?

NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateş kalıtsal bir hastalıktır. Sorumlu olan gene NLRP-12 (veya NLRP12) adı verilmektedir. Genetik olarak modifiye olmuş gen, vücuttaki enflamatuar cevabın bozulmasından sorumludur. Bu bozulmanın kesin mekanizması halen araştırılmaktadır.

1.4 Kalıtsal mıdır?

NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateş otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. Yani NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateşe sahip olması için bir kişinin ebeveynlerinden birinde bu hastalığın olması gerekir. Bazen ailede bu hastalığın olduğu başka hiç kimse yoktur: bu durumda gen

hasarı ya çocuğun ana rahmine düşmesi sırasında oluşmuştur (de novo mutasyon olarak bilinir) veya mutasyonu taşıyan ebeveyn klinik belirtileri göstermeyebilir ya da hastalığın çok hafif bir halini sergiliyor olabilir (değişken penetrans).

1.5 Çocuğumda bu hastalık neden oldu? Önlenebilir mi?

Çocuk bu hastalığa ebeveynlerinden birisinden almış olduğu mutasyona uğramış NALP12 geni veya kendi geninde yeni ortaya çıkmış olan yeni bir mutasyon nedeniyle yakalanmıştır. Mutasyonu taşıyan hasta NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateşin bütün belirtilerini sergileyebileceği gibi sergilediği hiç belirti olmaması da mümkündür. Hastalık şu an itibariyle önlenebilir bir hastalık değildir.

1.6 Bulaşıcı mıdır?

NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateş, bulaşıcı bir hastalık değildir. Sadece genetik olarak etkilenmiş bireyler hasta olur.

1.7 Başlıca belirtileri nelerdir?

Hastalığın ana bulgusu yüksek ateştir. Ateş 5-10 gün sürer ve (haftalar ila aylar alabilecek) düzensiz aralıklarla tekrarlar. Ateş ataklarına çok çeşitli belirtiler eşlik eder. Bunlardan bazıları baş ağrısı, eklem ağrısı ve eklem şişliği, ürtiker türü döküntüler ve miyaljidir. Ateş atakları muhtemelen soğuğa maruz kalınca tetiklenir. Sadece bir ailede sensorinöral işitme kaybı gözlenmiştir.

1.8 Hastalık her çocukta aynı mıdır?

Hastalık her çocukta aynı şekilde değildir. Hastalık hafif ila daha ciddi biçimler arasında farklar gösterir. Ayrıca, hastalığın tipi, süresi ve atakların şiddeti her seferinde hatta aynı çocukta bile farklı olabilir.

1.9 Çocuklardaki hastalık erişkinlerdeki hastalıktan farklı mıdır?

Hasta büyüdükçe ateş ataklarının sıklığı ve şiddetinde azalmış gibi görünmektedir. Ancak hastaların hepsinde değilse bile çoğunda bir

kısım hastalık aktivite varlığını sürdürür.

2. TEŞHİS VE TEDAVİ

2.1 Nasıl teşhis edilir?

Dikkatli bir öykü alan uzman hekim, fiziksel muayene sırasında tespit edilen klinik belirtileri esas alarak bu hastalıktan şüphelenebilir. Ataklar sırasındaki enflamasyonu belirlemede çeşitli kan analizleri faydalıdır. Tanısı, ancak mutasyonlar için kanıt sağlayan genetik analiz yoluyla teyit edilir. Ayırıcı tanısında tekrarlayan ateşle seyreden diğer hastalıklar, özellikle de cryopyrin ilişkili periyodik sendromlar bulunur.

2.2 Testlerin önemi nedir?

Yukarıda belirtildiği gibi laboratuvar testleri NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateşin teşhis edilmesinde önemlidir. Atak sırasında enflamasyonun kapsamını değerlendirmek için CRP, serum amiloid A proteini ve tam kan sayımı gibi tetkikler önem arz eder. Çocuk hiç bir belirti göstermez hale geldiğinde sonuçların normale veya normale yakın hale dönüp dönmediğini görmek için bu testler tekrarlanır. Genetik analiz için az miktarda kan da gereklidir.

2.3 Tedavisi veya tam şifayla iyileşmesi mümkün müdür?

NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateş tam olarak tedavi edilemez. Ataklara karşı önleyici, etkili bir tedavi yoktur. Belirtileri tedavi etmek enflamasyon ve ağrıyı azaltabilir. Enflamatuvar belirtileri kontrol altına almak amacıyla bazı yeni ilaçlar araştırılmaktadır.

2.4 Tedaviler nelerdir?

NLRP-12 ile ilişkili tekrarlayan ateş tedavileri indomethacin gibi steroid olmayan iltihap giderici ilaçlarla, prednisolone gibi , kortikosteroidler ve muhtemelen anakinra gibi biyolojik ajanları içerir. Bu ilaçlardan hiçbiri tek biçimde etkili değildir ancak hepsi de bazı hastalarda olumlu sonuçlar sağlıyor görünmektedir. NLRP-12 ile ilişkili tekrarlayan ateşteki etkinlik ve güvenilirlikleri hakkında kanıt hala bulunmamaktadır.

2.5 İlaç tedavisinin yan etkileri nelerdir?

Yan etkiler, kullanılan ilaca baęlı olarak deęiřir. NSAİİ'ler bař aęrısı, mide ülseri ve böbrek hasarı yapabilir, kortikosteridler ve biyolojik ajanlar enfeksiyona yatkınlığı artırabilir. Ayrıca kortikosteroidler geniş çeřitlilikte bařka yan etkilere yol aabilir.

2.6 Tedavi ne kadar sürmelidir?

Hayat boyu tedaviyi destekleyen belirli bir veri yoktur. Normalde büyüdüke hastalığın şiddetinde azalma eğilimi olduęu dikkate alınarak hastalığı yatıřmış görünen kişilerde ilacı kesmeye alışmak muhtemelen mantıklı olacaktır.

2.7 Standart olmayan veya tamamlayıcı tedaviler hakkında ne söylenebilir?

Etkin, tamamlayıcı tedavi yolları varlığına dair yayınlanmış bir bildiri yoktur.

2.8 Hangi tür düzenli kontroller gereklidir?

NLRP-12 ile ilişkili tekrarlayan ateřten etkilenmiş olan ocuklar yılda en az iki kez idrar ve kan testleri yaptırmalıdır.

2.9 Hastalık ne kadar sürer?

Hastanın yaşı ilerledike belirtiler hafifleyebilir ama hayat boyu süren bir hastalıktır.

2.10 Hastalığın uzun dönemli prognozu (öngörülen sonucu ve seyri) nasıldır?

Yaşla birlikte belirtiler hafifleyebilir ama NLRP-12 ile ilişkili tekrarlayan ateř hayat boyu süren bir hastalıktır. ok nadir görülen bir hastalık olduęu için uzun süreli prognozu halen bilinmemektedir.

3. GÜNLÜK HAYAT

3.1 Hastalık çocuğun ve ailenin günlük hayatını nasıl etkiler?

Tekrarlayan ateşli nöbetler sebebiyle hayat kalitesi etkilenebilir. Doğru tanı koyulana kadar kayda değer gecikme yaşanabilir. Bu gecikme, anne babanın gerginlik yaşamasına ve zaman zaman gereksiz tıbbi prosedürlere yol açabilir.

3.2 Okul hayatı nasıl etkilenir?

Kronik hastalıkları olan çocuklarda eğitime devam etmek esastır. Okula devamda sorunlara yol açabilecek birkaç etmen vardır ve bu sebeple, çocuğun olası ihtiyaçlarını öğretmenlere açıklamak önemlidir. Çocuğun yalnız akademik başarı elde etmesi için değil aynı zamanda yaşlıları ve yetişkinler tarafından kabul ve takdir görmesi amacıyla normal bir şekilde okul faaliyetlerine katılması için aileler ve öğretmenler ellerinden geleni yapmalıdır. Genç bir hastanın gelecekte mesleki hayatına uyum sağlaması bu durum gereklidir ve kronik hastalığı olanlarda tedavinin amaçlarından biri budur.

3.3 Spor yapmasını etkiler mi?

Spor yapmak her çocuk için günlük hayatının vazgeçilmez bir parçasıdır. Tedavinin amaçlarından biri de çocukların mümkün olduğunca normal bir yaşam sürmelerine ve kendilerini yaşlılarından farklı görmemelerine olanak tanımadır. Bu sebeple, tolere edildiği şekliyle tüm aktiviteler yapılabilir. Yine de, ataklar esnasında kısıtlı fiziksel aktivite veya yatak istirahati gerekli olabilir.

3.4 Beslenme nasıl olmalıdır?

Özel bir beslenme tavsiyesi yoktur. Genel anlamda çocuğun yaşına uygun, dengeli ve normal bir beslenme sürdürmesi gerekir. Büyüme çağındaki bir çocuk için yeterli protein, kalsiyum ve vitaminleri içeren sağlıklı ve dengeli bir beslenme tavsiye edilir. Kortikosteroidler iştahı açtığı için bu ilaçları kullanan hastalar aşırı yemekten kaçınmalıdır.

3.5 İklim hastalığının seyrini etkiler mi?

Düşük sıcaklıklar belirtileri tetikleyebilir.

3.6 Çocuk aşılanabilir mi?

Evet çocuk aşılanabilir ve de aşılanmalıdır. Ancak zayıflatılmış canlı aşular verilmeden önce müdavi hekime bilgi verilmelidir zira bu aşular, bazı tedaviler ile uyumsuz olabilir.

3.7 Cinsel yaşam, gebelik ve doğum kontrolü hakkında neler söylenebilir?

Bugüne kadar literatürde hastalarda bu konuya yönelik herhangi bir bilgi bulunmamaktadır. Genel bir kural olarak; diğer oto-enflamatuvar hastalıklarda olduğu gibi tedaviyi uyarlamak maksadıyla, hamileliği önceden planlamak daha iyidir çünkü biyolojik ajanların fetüs üzerinde yan etki yapma olasılığı vardır.