



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

NLRP12-асоційована періодична лихоманка

Версія 2016

2. ДІАГНОЗ ТА ТЕРАПІЯ

2.1 Як можна захворювання діагностувати?

Лікар встановлює попередній діагноз NLRP12-асоційованої періодичної лихоманки на підставі клінічних симптомів, які виявляють при клінічному огляді, і на підставі зібраного анамнезу. Існують різні обстеження крові, які допомагають виявити запалення під час загострення. Діагноз може бути підтверджений тільки на підставі виявлення відповідної мутації у гені. Крім того, слід виключати захворювання, які пов'язані з рецидивуючою лихоманкою, такі, як кріопірин-асоційований періодичний синдром.

2.2 Яке значення мають лабораторні обстеження/-тести?

Як уже згадувалося вище, лабораторні тести є важливими для діагностики NLRP12-асоційованої періодичної лихоманки. Такі дослідження, як визначення С-реактивного білка (СРБ), білка амілоїду А (SAA) у сироватці крові та аналіз крові можна здійснювати під час нападу для визначення ступеня запального процесу.

Якщо дитина є знову без скарг, ці обстеження слід повторити, щоб переконатися, що показники знову нормалізувалися або майже нормалізувалися. Крім цього, потрібно невелику кількість крові для проведення генетичного аналізу.

2.3 Чи захворювання виліковується та лікується?

NLRP12-пов'язана періодична лихоманка є невиліковною. Не існує

ефективних методів попередження нападів. Лікування може полегшувати симптоми запалення і болю. В даний час у клінічних дослідженнях вивчаються деякі нові препарати для пригнічення симптомів запалення.

2.4 Яке існує лікування?

Для лікування NLRP12-пов'язаної періодичної лихоманки використовують нестероїдні протизапальні препарати, такі як індометацин, кортикостероїди, такі як преднізолон, можливе призначення біологічних препаратів, таких як анакінра. Жоден з цих препаратів є недостатньо ефективним, але вони можуть допомогти деяким пацієнтам. Доказ їхньої ефективності та безпеки при NLRP12-пов'язаній періодичній лихоманці ще вивчається.

2.5 Які побічні ефекти має медикаментозна терапія?

Побічні ефекти залежать від медикаменту, що використовується. НПЗП можуть викликати біль голови, виразки шлунку і пошкодження нирок. Кортикостероїди та біологічні препарати підвищують сприйнятливості до інфекцій. Крім того, кортикостероїди можуть викликати ряд інших побічних ефектів.

2.6 Як тривало необхідно проводити лікування?

Не існує жодних конкретних даних, що підтверджують потребу у позитивній терапії. Враховуючи той факт, що симптоми, як правило, зменшуються з віком, є висока ймовірність того, що хвороба буде у стані ремісії, і тоді можна буде спробувати відмінити медикаменти.

2.7 Чи існує альтернативна/додаткова терапія?

Не існує жодних опублікованих повідомлень про ефективність додаткової терапії.

2.8 Як часто необхідно проводити контрольні обстеження?

Для дітей, які хворіють на NLRP12-асоційовану періодичну

лихоманку, необхідно проводити обстеження, принаймні двічі на рік, крові і сечі.

2.9 Як довго триває хвороба?

Це пожиттєве захворювання, при якому симптоми зменшуються зі збільшенням віку пацієнта.

2.10 Як виглядає віддалений прогноз (наслідки та перебіг) захворювання?

NLRP12-пов'язана періодична лихоманка є пожиттєвим захворюванням, при якому симптоми зменшуються зі збільшенням віку пацієнта. Оскільки хвороба є рідкісною, то не існує жодної інформації про віддалений прогноз.