



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

NLRP12-асоційована періодична лихоманка

Версія 2016

Про NLRP12-асоційовану періодичну лихоманку

1.1 Що це означає?

NLRP12-асоційована періодична лихоманка є генетичним захворюванням. Відповідальний ген називається NLRP12 (або NALP12). Він відіграє важливу роль у запальних сигнальних шляхах. Пацієнти скаржаться на періодичні напади лихоманки, яка супроводжує різноманітні симптоми, такі, як біль голови, біль або припухлість суглобів і висип. Симптоми, ймовірно, провокуються холодом. Без лікування хвороба може призвести до важкої інвалідності; однак хвороба не має смертельних наслідків.

1.2 Як часто зустрічається захворювання?

Захворювання є дуже рідкісним. До сьогодні у світі є ідентифікованими менше 10 пацієнтів.

1.3 Що є причиною захворювання?

NLRP12-асоційована періодична лихоманка є генетичним захворюванням. Відповідальний ген називається NLRP12 (або NALP12). Генетично модифікований ген спричиняє порушення запальної реакції організму. Точний механізм цього захворювання є ще недостатньо вивченим.

1.4 Чи захворювання є спадковим?

NLRP12-асоційована періодична лихоманка успадковується за

аутосомно-домінантним типом успадкування. Це означає, що один із батьків повинен хворіти на NLRP12-асоційовану лихоманку, тому хворіє і дитина. Інколи немає жодного іншого члена сім'ї, котрий хворіє на періодичну лихоманку. У такому випадку ген був пошкодженим у момент зачаття дитини (так звана De-novo-мутація) або один із батьків, котрий є носієм мутації, не має жодних клінічних симптомів або має дуже легкий перебіг захворювання (змінна пенетрантність)

1.5 Чому моя дитина хворіє на NLRP12-асоційовану лихоманку? Чи можна попередити хворобу?

Дитина має хворобу, тому що успадкувала її від одного з батьків, котрий є носієм мутації гена NLRP12. Виняток, коли утворилася нова мутація (De-novo-мутація). Особа, яка є носієм мутації, може, але необов'язково, мати клінічні симптоми NLRP12-асоційованого періодичної лихоманки. Сьогодні хворобу не можна попередити.

1.6 Чи хвороба є заразною?

NLRP12-пов'язана періодична лихоманка не є інфекційним захворюванням. Тільки генетично схильні люди можуть захворіти.

1.7 Які симптоми є основними?

Основним симптомом є лихоманка. Лихоманка триває 5-10 днів і нерегулярно (через тижні і місяці) повертається назад. З нападами лихоманки пов'язано безліч інших симптомів. Вони можуть включати біль голови, біль у суглобах, набряк суглобів, кропив'янку, біль у м'язах. Напади лихоманки, ймовірно, провокуються холодом. Тільки в одній сім'ї спостерігалася нейросенсорна глухота.

1.8 Чи хвороба у кожної дитини перебігає однаково?

Хвороба не перебігає у кожної дитини однаково; перебіг може змінюватися від легких до важких форм. Крім того, тип, тривалість і тяжкість нападів у однієї і тієї ж дитини кожний раз можуть змінюватися.

1.9 Чи відрізняється захворювання у дітей та дорослих?

Зі збільшенням віку пацієнта частота лихоманки і тяжкість нападів зменшується. Але для більшості, якщо не для всіх хворих, хвороба залишається до певної міри активною.

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 сприйнятливність 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.

3. Повсякденне життя

3.1 Як впливає хвороба на повсякденне життя дитини та її оточення?

Якість життя може бути обмеженою повторюваними епізодами лихоманки. Це часто призводить до затримки вчасної правильної діагностики, що утримує батьків у страху і може зумовлювати проведення непотрібних медичних втручань.

3.2 Що із навчанням у школі?

Дуже важливо, щоб шкільна освіта у дітей із хронічними захворюваннями не переривалася. Є кілька факторів, які можуть викликати проблеми в школі. Тому важливо, щоб учителі були інформовані про потенційні потреби дитини. Батьки та вчителі повинні зробити все, що в їхніх силах, щоб хвора дитина брала участь у шкільних заходах не тільки для досягнення шкільних успіхів, а також, по можливості, для здобуття визнання та оцінки своїх однолітків і дорослих. Підготовка молодих пацієнтів до майбутнього життя є дуже важливою і однією із загальних цілей лікування у хронічно хворих.

3.3 Як щодо занять спортом?

Спортивні заходи є однією із звичних речей у повсякденному житті

кожної дитини. Метою терапії є дати можливість дитині жити нормальним життям, таким, що не дає підстав почувати себе аутсайдером. Таким чином, слід випробувати всі види активностей та вибрати ті, котрі добре підійдуть дитині. Проте слід зазначити, що фізична активність повинна бути обмежена в період гострої фази і дитина має дотримуватися спокою.

3.4 Як щодо харчування?

Немає конкретних рекомендацій щодо дієти. Як правило, дитина повинна отримувати збалансовану дієту, яка є нормальною і відповідає віку. Дієта зростаючої дитини має бути здоровою і збалансованою та здатною забезпечити достатнє надходження білка, кальцію і вітамінів. Пацієнти, які отримують лікування кортистероїдами, повинні старатися не їсти багато, оскільки ці медикаменти збільшують апетит.

3.5 Чи може клімат впливати на перебіг хвороби?

Симптоми можуть провокуватися холодом.

3.6 Чи дитину можна вакцинувати?

Так, дитина може бути вакцинованою. Однак лікуючий лікар має бути поінформований про застосування живих вакцин, щоб в окремих випадках правильно проводити лікування.

3.7 Які є рекомендації щодо сексуального життя, вагітності та контрацепції?

В даний час немає жодної інформації з цього питання в літературі. Загалом, так само, як і при інших автозапальних захворюваннях, краще здійснювати планування вагітності для того, щоб заздалегідь запобігти можливим побічним впливам біологічних препаратів на плід.