



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

Ponavljajuće Febrilne Epizode Povezane Sa Nlrp12

Verzija

2 DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Medicinski stručnjak posumnjat će na bolest na osnovu kliničkih simptoma otkrivenih tokom fizikalnog pregleda i uzimanja porodične anamneze.

Nekoliko krvnih pretraga su korisni za otkrivanje inflamacije tokom napada. Dijagnoza se potvrđuje samo genetskom analizom koja pruža dokaze o mutacijama. U diferencijalnu dijagnozu spadaju druga stanja koja se prezentiraju ponavljajućom povišenom temperaturom, naročito kriopirin-povezana febrilna stanja.

2.2 Koliko su važni testovi?

Kao što je navedeno, laboratorijske pretrage važne su u dijagnosticiranju ponavljajuće temperature povezane s NLRP12. Testovi poput CPR-a, serumskog amiloid A proteina (SAA) i kompletne krvne slike važni su tokom napada kako bi se procijenio obim inflamacije. Ovi testovi se ponavljaju nakon što prestanu simptomi kako bi se provjerilo da li se rezultati vraćaju na ili blizu normale. Mala količina krvi potrebna je također i za genetske analize.

2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

Ponavljajuća febrilna stanja povezana s NLRP12 ne mogu se izliječiti. Nema preventivnih efikasnih mjera. Liječenje simptoma može smanjiti

upalu i bol. Neki novi lijekovi za kontrolu simptoma upale su u fazi istraživanja.

2.4 Koje su opcije liječenja?

Liječenje ponavljajućih febrilnih epizoda povezanih s NLRP12 uključuju nesteroidne protuupalne lijekove (NSAIL) poput indometacina, glukokortikoide poput prednizolona i vjerovatno biološke lijekove poput anakinre. Čini se da niti jedan od ovih lijekova nije univerzalno efikasan, mada izgleda da svaki od njih pomaže pojedinim pacijentima. Još uvijek nema dokaza njihove efikasnosti i sigurnosti u liječenju ponavljajuće temperature povezane s NLRP12.

2.5 Koje su nuspojave lijekova?

Nuspojave ovise o lijeku koji se koristi. NSAIL-ovi mogu uzrokovati glavobolju, ulkuse na želucu i oštećenje bubrega, glukokortikoidi i biološki lijekovi mogu povećati osjetljivost za infekcije. Pored toga, glukokortikoidi mogu uzrokovati i brojne druge nuspojave.

2.6 Koliko dugo bi trebalo trajati liječenje?

Nema podataka koji bi podupirali doživotnu primjenu terapije. Uzimajući u obzir normalnu tendenciju za poboljšanjem kako pacijent raste, vjerovatno je pametno pokušati s prestankom uzimanja terapije kod bolesnika koji su bez simptoma.

2.7 Šta je sa nekonvencionalnim ili komplementarnim liječenjem?

Nema publikovanih izvještaja o efikasnim komplementarnim pripravcima.

2.8 Kakve vrste periodičnih kontrola su potrebne?

Djeca koja imaju ponavljajuće temperature povezane s NLRP12 trebala bi najmanje dva puta godišnje napraviti pretrage krvi i urina.

2.9 Koliko će dugo bolest trajati?

Bolest je doživotna, iako simptomi postaju blaži s godinama.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (očekivani ishod i tok) bolesti?

Ponavljajuća temperatura povezana s NLRP12 doživotna je bolest, mada simptomi s godinama postaju blaži. S obzirom da je bolest vrlo rijetka, tačna dugoročna prognoza još uvijek nije poznata.