



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

Rekurentní horečka spojená s NRLP21

Verze č 2016

2. DIAGNÓZA A LÉČBA

2.1 Jak se stanoví diagnóza?

Specialista vysloví podezření na diagnózu na základě klinických symptomů a rodinné anamnezy.

Krevní testy pomohou určit přítomnost zánětu během ataky horečky.

Diagnóza je potvrzena genetickým vyšetřením, které prokáže přítomnost genové mutace. V diferenciální diagnóze je nutné zvážit jiné periodické syndromy s rekurentními horečkami, především syndromy asociované s kryopyrinem.

2.2 Jaký význam mají vyšetření?

Jak už bylo řečeno výše, laboratorní testy jsou důležité k diagnostice syndromu. Testy zaměřené na přítomnost zánětu (CRP, sérový amyloid, krevní obraz) provedené během ataky horečky určí míru zánětlivého procesu.

Tyto testy jsou pravidelně opakovány po ústupu symptomů z důvodu zhodnocení návratu laboratorních parametrů k normě. Malé množství krve je nutné pro genetickou analýzu.

2.3 Lze nemoc léčit a vyléčit?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 se nedá vyléčit, protože se jedná o vrozené onemocnění. Účinné prostředky k prevenci rozvoje horečnatých atak nejsou k dispozici. Léčba projevů nemoci (symptomatická léčba) může mírnit zánět i bolest. V současné době se zkouší některé nové léky, které by mohly pomoci udržet nemoc pod

kontrolou.

2.4 Jaká je léčba?

K léčbě rekurentní horečky spojené s NRLP12 se používají nesteroidní antirevmatika (jako indometacin), kortikosteroidy (prednison), někdy i biologická léčba (anakinra). Žádný z těchto léků není vždy jednoznačně účinný, ale u všech byl pozorován alespoň u některých pacientů příznivý efekt. Důkazy o jejich účinnosti a bezpečnosti zatím chybí.

2.5 Jaké jsou vedlejší účinky léčby?

Záleží na použitém léku. Nesteroidní antirevmatika mohou způsobit bolesti hlavy, žaludeční vředy, poškození ledvin. Kortikosteroidy a biologická léčba zvyšují vnímavost k infekcím. Kortikosteroidy mají při dlouhodobém užívání navíc řadu dalších vedlejších nežádoucích účinků.

2.6 Jak dlouho by měla léčba trvat?

Nejsou k dispozici informace podporující nutnost celoživotní léčby. Vzhledem k přirozené tendenci nemoci zmírňovat se s přibývajícím věkem se jeví být rozumné zkusit léčbu vysadit, jakmile se pacient zdá být v dlouhodobém klidovém období.

2.7 Jak je to s alternativní a nekonvenční léčbou?

O účinnosti takové léčby nejsou k dispozici publikované informace

2.8 Jaký typ pravidelných kontrol je třeba?

U dětí s rekurentní horečkou spojenou s NRLP12 by se mělo vyšetření krve a moči opakovat alespoň dvakrát ročně.

2.9 Jak dlouho onemocnění potrvá?

Jedná se o celoživotní onemocnění, i když s přibývajícím věkem se projevy mohou zmírňovat.

2.10 Jaká je dlouhodobá prognóza onemocnění?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 je celoživotním onemocněním s tendencí zlepšovat se s přibývajícím věkem. Přesnější údaje o dlouhodobých výhledech nejsou zatím z důvodu vzácnosti onemocnění k dispozici.