



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

Ponavljajuća vrućica povezana s NLRP12

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Medicinski stručnjak posumnjat će na bolest na temelju kliničkih simptoma otkrivenih tijekom fizikalnog pregleda i uzimanja obiteljske anamneze.

Nekoliko krvnih pretraga korisno je za otkrivanje upale tijekom napadaja. Dijagnoza se potvrđuje samo genetskom analizom koja pruža dokaze o mutacijama. U diferencijalnu dijagnozu spadaju druga stanja koja se prezentiraju ponavljajućom vrućicom, osobito periodički sindromi povezani s kriopirinom.

2.2 Koliko su važni testovi?

Kao što je navedeno, laboratorijske pretrage važne su u dijagnosticiranju ponavljajuće vrućice povezane s NLRP12. Testovi poput CPR-a, serumskog amiloid A proteina (SAA) i kompletne krvne slike važni su tijekom napada kako bi se procijenila raširenost upale. Ovi testovi se ponavljaju nakon što dijete ostane bez simptoma kako bi se provjerilo da li se rezultati vraćaju na ili blizu normale. Mala količina krvi potrebna je i za genetske analize.

2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

Ponavljajuća vrućica povezana s NLRP12 ne može se izliječiti. Nema učinkovitih preventivnih mjera za napadaje. Liječenje simptoma može smanjiti upalu i bol. Trenutno se istražuju neki novi lijekovi za kontrolu simptoma upale.

2.4 Kako se liječi?

Liječenje ponavljajuće vrućice povezane s NLRP12 uključuje nesteroidne protuupalne lijekove poput indometacina, glukokortikoide poput prednizolona i vjerojatno biološke lijekove poput anakinre. Čini se da niti jedan od ovih lijekova nije univerzalno učinkovit, mada izgleda da svaki od njih pomaže nekim bolesnicima. Još uvijek nema dokaza njihove učinkovitosti i sigurnosti u liječenju ponavljajuće vrućice povezane s NLRP12.

2.5 Koje su nuspojave lijekova?

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

2.6 Koliko dugo treba trajati liječenje?

Nema podataka koji bi podupirali doživotnu primjenu terapije. Uzimajući u obzir normalnu tendenciju za poboljšanjem kako bolesnik raste, vjerojatno je pametno pokušati s prestankom uzimanja terapije u bolesnika s mirnim simptomima bolesti.

2.7 Što je s nekonvencionalnim ili komplementarnim oblicima liječenja?

Nema objavljenih izvješća o učinkovitosti komplementarnih pripravaka.

2.8 Kakvo praćenje je potrebno?

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

2.9 Koliko dugo će bolest trajati?

Bolest je doživotna, mada simptomi godinama mogu postati blaži.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?

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