



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

Ponavljajuća vrućica povezana s NLRP12

Verzija 2016

1. ŠTO JE PONAVLJAJUĆA VRUĆICA POVEZANA S NLRP12

1.1 Što je to?

Ponavljajuća vrućica povezana s NLRP12 je genetska bolest. Gen odgovoran za bolest naziva se NLRP12 (ili NALP12), a ima ulogu u upalnim signalnim putovima. Bolesnici boluju od ponavljajućih napadaja vrućice praćenih različitim simptomima poput glavobolje, bolova u zglobovima ili oticanja zglobova i osipa na koži. Simptomi su vjerojatno potaknuti izlaganjem hladnoći. Neliječena, bolest može biti vrlo ograničavajuća, no ne i po život osobna.

1.2 Koliko je česta?

Bolest je vrlo rijetka. Trenutno je diljem svijeta otkriveno manje od 10 bolesnika.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

Ponavljajuća vrućica povezana s NLRP12 je genetska bolest. Odgovorni gen naziva se NLRP12 (ili NALP12). Genetski modificirani gen odgovoran je za poremećaj upalnog odgovora u našem tijelu. Točan mehanizam poremećaja još se uvijek istražuje.

1.4 Je li nasljedna?

Ponavljajuća vrućica povezana s NLRP12 nasljeđuje se kao autosomno dominantna bolest. To znači da za razvoj ponavljajuće vrućice povezane s NLRP12 osoba treba imati jednog pogođenog roditelja. Ponekad, ni

jedan drugi član obitelji ne boluje od ponavljajuće vrućice: gen je oštećen prilikom začeća djeteta (što je poznato kao de novo mutacija) ili roditelj koji nosi mutaciju ne ispoljava kliničke simptome ili je ispoljava samo vrlo blagi oblik bolesti (varijabilna penetracija).

1.5 Zašto je moje dijete bolesno? Može li se bolest spriječiti?

Dijete ima bolest jer je naslijedilo bolest od jednog roditelja koji nosi mutaciju NLRP12 gena, osim ako se razvila de novo mutacija. Osoba koja nosi mutaciju može ali i ne mora iskazati kliničke simptome ponavljajuće groznice povezane s NLRP12. Bolest se trenutno ne može spriječiti.

1.6 Je li zarazna?

Ponavljajuća groznica povezana s NLRP12 nije zarazna bolest. Samo osobe s promjenom u genima mogu razviti bolest.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptom je vrućica. Vrućica traje 5-10 dana i ponavlja se u nepravilnim intervalima (tjedni do mjeseci). Napadaji vrućice praćeni su različitim simptomima. U njih spadaju glavobolja, bolovi u zglobovima i oticanje zglobova, urtikarijalni osip i mialgija. Napadaji vrućice vjerojatno su potaknuti izlaganjem hladnoći. Samo u jednoj obitelji opaženo je i senozoneuralni gubitak sluha.

1.8 Je li bolest ista u svakog djeteta?

Bolest nije ista u svakog djeteta; bolest varira od srednje teških do teških oblika. Nadalje, oblik, trajanje i težina napadaja mogu svaki puta biti drugačiji, čak i u istog djeteta.

1.9 Je li bolest u djece drugačija no u odraslih?

Kako bolesnici rastu, napadaji vrućice postaju rjeđi i blaži. Ipak, određena aktivnost bolesti ostati će u većine ako ne i u svih oboljelih osoba.

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. NSAID-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.

3. SVAKODNEVNI ŽIVOT

3.1 Kako može bolest utjecati na svakodnevni život djeteta i njegove obitelji?

Kvaliteta života može biti pogođena ponavljajućim epizodama vrućice. Često postoji značajno kašnjenje u postavljanju točne dijagnoze, što može uzrokovati strah roditelja, a ponekad i nepotrebne medicinske pretrage.

3.2 Što je sa školom?

Važno je nastaviti školovanje djece s kroničnim bolestima. Postoji nekoliko čimbenika koji mogu uzrokovati probleme s pohađanjem nastave i stoga je važno objasniti moguće potrebe djeteta učitelju. Roditelji i učitelji trebali bi poduzeti sve u njihovoj moći kako bi omogućili djeci da normalno sudjeluju u školskim aktivnostima, ne samo kako bi djeca bila akademski uspješna, već i kako bi ih vršnjaci i odrasli prihvatili i cijenili. Integriranje u buduću profesiju neophodno je mladim bolesnicima i jedan je od ciljeva brige za kronične bolesnike.

3.3 Što je sa sportom?

Bavljenje sportom temeljni je aspekt svakodnevnog života svakog djeteta. Jedan od ciljeva liječenja je omogućiti djeci da vode normalan život koliko god je to moguće i da se ne osjećaju drugačijima od svojih vršnjaka. Sve aktivnosti stoga se mogu obavljati dokle god se toleriraju. Ipak, za vrijeme napadaja može biti potrebno ograničavanje fizičkih aktivnosti ili odmor.

3.4 Što je sa prehranom?

Nema posebnih savjeta u vezi prehrane. Općenito, dijete treba imati uravnoteženu, za dob normalnu prehranu. Zdrava, dobro uravnotežena prehrana s dovoljno proteina, kalcija i vitamina preporuča se za dijete u rastu. Prejedanje bi trebalo izbjegavati u djece koja uzimaju glukokortikoide zbog toga što ti lijekovi povećavaju apetit.

3.5 Može li klima utjecati na tijek bolesti?

Niske temperature mogu potaknuti bolest.

3.6 Može li se dijete cijepiti?

Da, dijete se može i mora cijepiti; ipak, nadležni liječnik treba biti informiran prije davanja živog atenuiranog cjepiva budući da to može biti nekompatibilno s nekim oblicima liječenja.

3.7 Što je sa spolnim životom, trudnoćom, kontracepcijom?

Do danas u literaturi nema informacija o ovom aspektu bolesti. Kao opće pravilo i za druge autoinflamatorne bolesti vrijedi da je trudnoću bolje planirati kako bi se unaprijed usvojio plan liječenja zbog mogućeg štetnog učinka bioloških lijekova na fetus.