



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

Povratna groznica sa NLRP12

Verzija 2016

1. ŠTA JE POVRATNA GROZNICA POVEZANA SA NLRP12

1.1 Kakva je to bolest?

Povratna groznica povezana sa NLRP12 je genetska bolest. Odgovorni gen se zove NLRP12 (ili NALP12) i ima ulogu u zapaljenskim signalnim putevima. Kod bolesnika se javljaju ponavljani napadi povišene temperature koji su praćeni različitim simptomima kao što su glavobolja, bol ili otok zglobova i kožna ospa. Simptome verovatno pokreće izlaganje hladnoći. Ukoliko se ne leči, bolest može da bude jako iscrpljujuća, ali ne ugrožava život.

1.2 Koliko je bolest česta?

Bolest je jako retka. Trenutno, identifikovano je manje od 10 pacijenata na svetu.

1.3 Koji su uzroci pojave bolesti?

Povratna groznica povezana sa NLRP 12 je genetska bolest. Odgovorni gen se zove NLRP12 (ili NALP12). Genetski promenjen gen je odgovoran za poremećaj u zapaljenskom odgovoru. Tačan mehanizam ovog poremećaja se još uvek istražuje.

1.4. Da li je bolest nasledna?

Povratna groznica povezana sa NLRP12 se nasleđuje kao autozomno dominantna bolest. To znači, da bi se osoba razbolela od ove bolesti mora da ima obolelog roditelja. Ponekad, ne postoji drugi član porodice

koji boluje od povratne groznice, ili je gen oštećen za vreme začeća deteta (poznata kao de novo mutacija) ili roditelj koji je nosilac mutacije nije ispoljio kliničke simptome, ili je ispoljio sasvim blagu formu bolesti (promenljiva penetrantnost).

1.5. Zašto je moje dete bolesno? Da li bolest može da se spreči?

Detete je bolesno zato što je nasledilo bolest od jednog roditelja koji nosi mutaciju NLRP-12 gena, osim ako se nije desila de novo mutacija. Osoba koja nosi mutaciju može, ali ne mora da ispolji kliničke simptome bolesti. Pojava bolesti trenutno ne može da se spreči.

1.6. Da li je bolest zarazna?

Povratna groznica povezana sa NLRP12 nije zarazna bolest. Samo genetski pogođene osobe mogu da razviju bolest.

1.7. Koji su glavni simptomi bolesti?

Glavni simptom je povišena temperatura. Povišena temperatura traje oko 5-10 dana i ponavlja se u nepravilnim intervalima (nedelje ili meseci). Napadi povišene temperature su praćeni različitim simptomima, koji uključuju glavobolju, bol ili oteku zglobova, urtikariju (ospu na koži) i mijalgiju (bolove u mišićima). Napade povišene temperature verovatno pokreće izlaganje hladnoći. Samo u jednoj porodici je zapažen senzorneuralni gubitak sluha.

1.8. Da li je bolest ista kod svakog deteta?

Bolest nije ista kod svakog deteta; ona varira od blage do teže forme bolesti. Štaviše, tip, trajanje i težina napada može da bude drugačija svaki put, čak i kod istog deteta.

1.9. Da li se bolest kod dece razlikuje od bolesti kod odraslih?

Kako bolesnik raste, čini se da napadi povišene temperature postaju ređi i blaži. Ipak, određena aktivnost bolesti ostaje kod većine, ako ne i kod svih osoba.

2. DIJAGNOZA I LEČENJE

2.1 Kako se postavlja dijagnoza?

Medicinski stručnjak će posumnjati na bolest na osnovu kliničkih znakova uočenih za vreme fizikalnog pregleda i uzimanjem porodične anamneze-istorije bolesti.

Nekoliko analiza krvi je korisno za otkrivanje zapaljenja za vreme napada. Dijagnoza se može potvrditi jedino genetskom analizom koja pruža dokaz o mutaciji. Diferencijalna dijagnoza uključuje druga stanja kod kojih se javlja povratna groznica, posebno periodični sindromi povezani sa kriopirinom.

2.2 Kakav je značaj testova?

Kao što je gore navedeno, laboratorijske analize su važne za postavljanje dijagnoze ove bolesti. Analize, kao što su CRP, serumski amiloid A protein (SAA) i kompletna krvna slika su važne za vreme napada radi procene stepena zapaljenja.

Ove analize se ponavljaju kada je dete bez simptoma da bi se videlo da li su se rezultati vratili na normalu ili blizu normale. Mala količina krvi je takođe potrebna i za genetsku analizu.

2.3 Da li bolest može da se leči ili izleči?

Povratna groznica povezana sa NLRP12 ne može da se izleči. Ne postoji efikasni tretman za sprečavanje napada. Lečenje simptoma može smanjiti zapaljenje i bol. Trenutno se ispituju neki novi lekovi za kontrolu simptoma zapaljenja.

2.4 Kako se bolest leči?

Lečenje bolesti uključuje nesteroidne antiinflamatorne lekove kao što su indometacin, kortikosteroide, kao što je prednizolon i moguće biološke lekove kao što je anakinra. Izgleda da ni jedan od ovih lekova nije efikasan za sve, iako se čini da svaki od njih pomaže kod nekih bolesnike. Još uvek nema dovoljno dokaza za njihove efikasnosti i bezbednosti kod povratne groznice povezane sa NLRP-12.

2.5 Koji su neželjeni efekti terapije?

Neželjeni efekti zavise od leka koji se koristi. NSAID mogu da izazovu glavobolju, čir na želucu i oštećenje bubrega, kortikosteroidi i biološki lekovi mogu da povećaju osetljivost na infekcije. Dodatno, kortikosteroidi mogu da izazovu široki spektar drugih neželjenih efekata.

2.6 Koliko dugo treba da traje lečenje?

Ne postoje specifični podaci koji podržavaju doživotnu terapiju. S obzirom na normalni tok bolesti koja se poboljšava kako bolesnik stari, razumno bi bilo pokušati sa prekidom terapije kod bolesnika kod kojih je bolest u stanju mirovanja.

2.7 Da li se preporučuju alternativni načini lečenja?

Ne postoje objavljeni izveštaji o delotvornim alternativnim supstancama.

2.8 Kakve vrste periodičnih pregleda su potrebne?

Deca koja boluju od ove bolesti bi trebalo da rade analize krvi i urina najmanje dva puta godišnje.

2.9 Koliko dugo će bolest da traje?

Bolest je doživotna, iako simptomi mogu da se smanjuju sa starenjem.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (tok) bolesti?

Povratna groznica povezana sa NLRP12 je doživotna bolest, iako simptomi mogu da postanu blaži sa starenjem. Pošto je bolest veoma retka, dugoročna prognoza je još uvek nepoznata.

3. SVAKODNEVNI ŽIVOT

3.1 Kako bolest utiče na svakodnevni porodični život?

Povratne epizode groznice mogu da utiču na kvalitet života. Često se kasni sa postavljanjem prave dijagnoze, što može da dovede do povećanja zabrinutosti roditelja i ponekad do nepotrebnih medicinskih procedura.

3.2 Da li dete može da ide u školu?

Od suštinske je važnosti da se nastavi obrazovanje dece sa hroničnim bolestima. Postoji nekoliko faktora koji mogu da predstavljaju problem za pohađanje nastave i zbog toga je važno objasniti učitelju/učiteljici moguće potrebe deteta. Roditelji i učitelji bi trebalo da urade sve što je u njihovoj moći da deca učestvuju u školskim aktivnostima na normalan način, ne samo da bi dete bilo akademski uspešno, nego da bi bilo prihvaćeno i cenjeno i od strane vršnjaka odraslih. Buduće uključivanje u profesionalni svet je neophodno za mladog bolesnika i jedan je od ciljeva globalne brige za hronično obolele osobe.

3.3 Da li dete može da se bavi sportom?

Bavljenje sportom je veoma važan aspekt svakodnevnog života kod svakog deteta. Jedan od ciljeva terapije je da omogući deci da vode normalan život koliko god je to moguće i da sebe ne doživljavaju drugačijim od svojih vršnjaka. Stoga sve aktivnosti mogu biti tolerisane. Ipak, ograničena fizička aktivnost ili odmor mogu biti neophodni za vreme napada.

3.4 Kakva se ishrana preporučuje?

Ne postoji poseban savet za ishranu. Generalno, dete bi trebalo da ima uravnoteženu, normalnu ishranu sa svoje godine. Zdrava, balansirana ishrana sa dovoljno proteina, kalcijuma i vitamina se preporučuje za dete koje raste. Uzimanje prevelikih količina hrane bi trebalo izbegavati kod bolesnika koji koriste kortikosteroide jer ovi lekovi mogu da povećaju apetit.

3.5 Da li klima može da utiče na tok bolesti?

Hladnoća može da aktivira simptome.

3.6 Da li dete može da se vakciniše?

Da, dete može i trebalo bi da se vakciniše; ipak, trebalo bi konsultovati doktora koji leči dete pre davanja živih vakcina, jer one mogu biti kontraindikovane sa nekim lekovima koji se koriste u terapiji.

3.7 Kakvi su saveti u vezi sa seksualnim životom, trudnoćom i zaštitom od trudnoće?

Do sada, u literaturi nema informacija o ovom aspektu kod bolesnika. Kao opšte pravilo važi, kao i kod drugih autoinflamatornih bolesti, da je bolje unapred planirati trudnoću u cilju prilagođavanja terapije zbog mogućih neželjenih efekata bioloških agenasa na plod.