



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

Ponavljajoča Vročica Povezana z NRLP- 12

Različica

1. KAJ JE PONAVLJAJOČA VROČICA POVEZANA Z NRLP-12

1.1 Kaj je to?

Ponavljajoča (rekurentna) vročica povezana z NRLP-12 je genetska bolezen. Vzrok bolezni je prirojena napaka v genu NRLP-12 (ali NALP12), ki ima vlogo pri vnetnih signalnih poteh. Bolniki imajo ponavljajoče napade vročine, ki jih spremljajo še drugi simptomi in znaki- glavobol, bolečine in otekline sklepov in izpuščaji na koži. Pojav simptomov lahko sproži izpostavitve mrazu. Nezdravljena bolezen lahko bolnika zelo omejuje, ni pa smrtno nevarna.

1.2 Kako pogosta je ta bolezen?

Bolezen je zelo redka. Trenutno je na svetu znanih manj kot 10 bolnikov.

1.3 Kateri so vzroki bolezni?

Ponavljajoča vročica povezana z NRLP-12 je genetska bolezen. Odgovoren gen se imenuje NRLP-12 (ali NALP12). Sprememba gena povzroči motnjo v vnetnem odzivu telesa. Natančen mehanizem motnje še ni znan.

1.4 Ali je bolezen dedna?

Ponavljajoča vročica povezana z NRLP-12 se deduje avtosomno dominantno. To pomeni, da imajo bolniki z NRLP-12 ponavljajočo vročico samo enega prizadetega starša s to boleznijo. Včasih v družini

ni drugih bolnikov s ponavljajočo vročico. V tem primeru je poškodba gena lahko nastala ob spočetju otroka (de novo mutacija) ali pa prenašalec bolezni ne kaže znakov bolezni oziroma ima le zelo blago obliko bolezni (variabilna penetranca gena).

1.5 Zakaj je moj otrok dobil to bolezen? Ali lahko bolezen preprečimo?

Otrok ima bolezen, ker jo je podedoval od enega od staršev, ki je prenašalec mutacije v genu NRLP-12. Možno je tudi, da se je mutacija pojavila na novo. Oseba z mutacijo lahko, ali pa tudi ne, izraža klinične znake ponavljajoče vročice povezane z NRLP-12. Bolezni ne moremo preprečiti.

1.6 Ali je bolezen nalezljiva?

Bolezen ni nalezljiva. Zbolijo le osebe, ki so nosilci mutacije.

1.7 Kakšni so glavni simptomi?

Glavni simptom je povišana telesna temperatura, ki traja 5-10 dni in se ponavlja v časovno različnih intervalih (tedni do meseci). Napade vročine spremljajo tudi drugi znaki- glavobol, bolečine in otekline sklepov, koprivnica in bolečine v mišicah. Verjetno napade vročine sproži izpostavljenost mrazu. Pri eni družini se je pojavila tudi sensorinevralna naglušnost.

1.8 Ali bolezen poteka enako pri vseh otrocih?

Bolezen ne poteka enako pri vseh otrocih. Potek je lahko blag ali pa zelo težak. Bolezen je lahko v vsaki epizodi drugačna glede na trajanje, pridružene znake in intenziteto, celo pri istem otroku.

1.9 Ali bolezen pri otrocih poteka drugače kot pri odraslih?

Intenzivnost vročinskih napadov se s starostjo zmanjšuje vendar pa bolezen pri veliki večini bolnikov ostane prisotna vse življenje.

2. DIAGNOZA IN ZDRAVLJENJE

2.1 Kako postavimo diagnozo bolezni?

Izkušen zdravnik bo na bolezen posumil na osnovi kliničnih simptomov bolezni in ob natančnem pregledu bolnika in če obstaja podatek o drugih bolnikih z vročinskimi napadi v družini.

Odvzemi krvi za laboratorijsko analizo parametrov vnetja v času vročinskega napada pomagajo pri diagnozi. Diagnozo lahko postavimo z gotovostjo le na podlagi genetske analize za prisotnost mutacij. Diferencialno diagnostično pridejo v poštev vse bolezni s ponavljajočo vročino, posebno še periodični vročinski sindromi povezani s kriopirinom.

2.2 Kakšen je pomen preiskav?

Laboratorijski testi so pomembni v diagnostiki ponavljajoče vročice povezane z NRLP-12. Za opredelitev intenzivnosti vnetja v napadu določamo C-reaktivni protein (CRP), serumski protein amiloid-A (SAA) in kompletno krvno sliko.

Preiskave ponovimo, ko vročinski napad mine in ko otrok nima več simptomov in znakov bolezni. Izven vročinskega napada so rezultati testov spet normalni ali skoraj normalni. Manjšo količino krvi je potrebno odvzeti za genetske preiskave.

2.3 Ali lahko bolezen pozdravimo?

Ponavljajoče vročice povezane z NRLP-12 ni mogoče pozdraviti. Ni nobenega učinkovitega zdravljenja za preprečevanje napadov. Simptomatsko zdravljenje zmanjša vnetje in bolečino. Trenutno potekajo raziskave o novih zdravilih za zmanjševanje vnetja.

2.4 Kakšno je zdravljenje?

Za zdravljenje uporabljamo nesteroidna protivnetna zdravila, kot je indometacin, kortikosteroide, kot je prednizolon in biološka zdravila, kot je anakinra. Nobeno od teh zdravil ni učinkovito pri vseh bolnikih, ampak pomagajo vsaj nekaterim bolnikom. Zadostnih dokazov o njihovi učinkovitosti in varnosti pri ponavljajoči vročici povezani z NRLP-12 za enkrat še ni na voljo.

2.5 Kakšni so neželeni učinki zdravljenja?

Neželeni učinki so odvisni od zdravila. Nesteroidna protivnetna zdravila lahko povzročijo glavobol, ulkus želodca in poškodbo ledvic. Kortikosteroidi in biološka zdravila povečajo dovzetnost za okužbe. Kortikosteroidi imajo poleg tega še vrsto drugih neželenih učinkov.

2.6 Kako dolgo traja zdravljenje?

Trenutno ni na voljo podatkov, ki bi podpirali doživljenjsko terapijo. Ker se stanje z leti izboljšuje lahko pri bolnikih, ki ne kažejo znakov bolezni, zdravljenje poskusno prekinemo.

2.7 Kaj pa alternativno/ komplementarno zdravljenje?

Ni objavljenih podatkov o učinkovitih komplementarnih zdravilih.

2.8 Kako pogosto je potrebno slediti laboratorijske izvide?

Pri otrocih, ki imajo ponavljajočo vročico povezano z NRLP-12 je potrebno krvne in urinske preiskave ponavljati najmanj dvakrat letno.

2.9 Kako dolgo traja bolezen?

Bolezen traja vse življenje, čeprav so simptomi z leti manj izraziti.

Kakšna je dolgoročna prognoza (predviden izhod in potek) bolezni?

Ponavljajoča vročica povezana z NRLP-12 je bolezen, ki traja celo življenje. Simptomi so z leti manj izraženi. Ker je bolezen redka, je dolgoročni izid bolezni zaenkrat še nepoznan.

3. VSAKODNEVNO ŽIVLJENJE

3.1 Kako bolezen vpliva na vsakodnevno življenje otroka in družine?

Kvaliteta življenja je lahko zelo prizadeta zaradi ponavljajočih vročinskih epizod. Do postavitve prave diagnoze lahko preteče veliko časa kar ima za posledico zaskrbljenost staršev in včasih nepotrebne medicinske procedure.

3.2 Kaj pa šola?

Pri otrocih s kronično boleznijo je bistveno, da šolanje nadaljujejo. Probleme pri udeležbi v šolskem procesu lahko povzroča več faktorjev zato je pomembno, da se učiteljem predstavi posebne potrebe otroka. Starši in učitelji morajo storiti vse, kar je v njihovi moči, da otroci sodelujejo pri šolskih aktivnostih normalno, da so lahko uspešni v šoli in cenjeni tako s strani sovrstnikov kot tudi odraslih. Kasnejša integracija v poklicno življenje je bistvena za mladega bolnika in eden od ciljev oskrbe kroničnega bolnika.

3.3 Kaj pa športna aktivnost?

Za vse otroke so športne aktivnosti pomembne v vsakodnevnem življenju. Eden od ciljev terapije je, da se otroku omogoči čimbolj normalno življenje, kot je le mogoče in da se ne počutijo drugačne v primerjavi s svojimi sovrstniki. Vse aktivnosti otrok lahko izvaja v okviru svojih zmožnosti. Vendar pa je v akutni fazi bolezni potrebno fizično aktivnost tudi omejiti, potreben je počitek.

3.4 Kaj pa dieta?

Ni specifične diete. Na splošno velja, da mora otrok uživati normalno hrano za svojo starost. Za otroka, ki raste, je priporočena zdrava, uravnotežena dieta z dovolj beljakovin, kalcija in vitaminov. Potrebno se je izogibati prenajedanju pri bolnikih, ki jemljejo kortikosteroide. Ta zdravila lahko povečajo apetit.

3.5 Lahko podnebje vpliva na bolezen?

Simptome lahko sproži mraz.

3.6 Ali je lahko otrok cepljen?

Da, otrok je lahko cepljen. Vendar pa se morajo starši pred cepljenjem z živimi oslABLjenimi cepivi posvetovati z lečečim zdravnikom ker ta cepiva niso kompatibilna z vsemi zdravili.

3.7 Kaj pa spolno življenje, nosečnost in kontracepcija?

Do sedaj ni v literaturi nobenih informacij o tem. Na splošno, kot pri drugih avtoinflamatornih boleznih, je boljše nosečnost planirati, da se terapija lahko že v naprej prilagodi, da zmanjšamo neželene učinke biološke terapije na plod.