



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

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12

Verzia 2016

2. DIAGNÓZA A LIEČBA

2.1 Ako sa to diagnostikuje?

Odborník vysloví podozrenie na toto ochorenie na základe klinických príznakov, ktoré zistí počas klinického vyšetrenia a podľa rodinnej anamnézy pacienta.

Niektoré analýzy krvných parametrov môžu byť nápomocné pri detekcii zápalu počas ataku. Diagnóza sa dá potvrdiť len genetickou analýzou, ktorá preukáže prítomnosť mutácií. Diferenciálne diagnosticky prichádzajú do úvahy iné syndrómy s opakujúcimi sa horúčkami, najmä periodické syndrómy spojené s kryopyrínom.

2.2 Aký význam majú vyšetrenia?

Laboratórne vyšetrenia sú dôležité pre stanovenie diagnózy rekurentnej horúčky spojenej s NLRP12. Testy ako CRP, sérový amyloid A (SAA) a krvný obraz sú dôležité na zhodnotenie zápalu počas ataku.

Tieto vyšetrenia sa opakujú v čase, keď je dieťa bez príznakov, aby sa sledovalo, či došlo k ich úprave k normálnym hodnotám. Malé množstvo krvi je potrebné aj na genetickú analýzu.

2.3 Dá sa to liečiť alebo vyliečiť?

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12 sa nedá vyliečiť. Neexistuje žiadna účinná liečba, ktorá by predchádzala atakom. Symptomatická liečba môže znížiť intenzitu zápalu a bolesti. Niekoľko nových liekov s potenciálom kontrolovať zápal je v súčasnosti predmetom skúmania.

2.4. Aká je liečba?

V liečbe rekurentnej horúčky spojenej s NLRP12 sa používajú nesteroidové antiflogistiká ako indometacín, kortikoidy ako prednizolón, prípadne biologické preparáty ako anakinra. Žiadne z týchto liečiv nie je spoľahlivo účinné, hoci sa zdá, že všetky pomáhajú niektorým pacientom. Naďalej chýbajú vedecké dôkazy o ich účinnosti pri rekurentnej horúčke spojenej s NLRP12.

2.5 Aké sú vedľajšie účinky tejto liečby?

Vedľajšie účinky závisia od použitého lieku. Nesteroidové antiflogistiká môžu spôsobovať bolesti brucha, žalúdočné vredy a poškodenie obličiek. Kortikoidy a biologické preparáty môžu zvýšiť výskyt infekcií. Navyše kortikoidy majú široké spektrum ďalších vedľajších účinkov.

2.6 Ako dlho by mala trvať liečba?

Nie sú k dispozícii údaje, ktoré by podporovali celoživotnú liečbu. Vzhľadom na to, že príznaky majú prirodzenú tendenciu s narastajúcim vekom ustupovať, zdá sa rozumné, u dlhodobu bezpríznakových pacientov skúsiť liečbu ukončiť.

2.7 Aká existuje podporná alebo nekonvenčná liečba?

Neboli publikované správy o efektívite iných ako už spomínaných liečiv.

2.8 Aké pravidelné kontroly sú potrebné?

Deti s rekurentnou horúčkou spojenou s NLRP12 by mali mať urobené vyšetrenia krvi a moču aspoň dvakrát do roka.

2.9 Ako dlho bude ochorenie trvať?

Ochorenie je celoživotné i keď jeho príznaky sa môžu s vekom zmierňovať.

2.10 Aká je dlhodobá prognóza (výsledok a priebeh)

ochorenia?

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12 je celoživotné ochorenie i keď príznaky sa môžu s vekom zmierňovať. Keďže je to zriedkavé ochorenie dlhodobá prognóza zatiaľ nie je známa.