



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

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12

Verzia 2016

1. ČO JE REKURENTNÁ HORÚČKA SPOJENÁ S NLRP12

1.1. Čo to je?

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12 je geneticky podmienené ochorenie. Zodpovedný gén sa označuje ako NLRP12 (alebo NLRP12) a zohráva úlohu v signálnych cestách zápalovej reakcie. Pacienti trpia opakujúcimi sa epizódami horúčok sprevádzanými ďalšími príznakmi ako bolesťami hlavy a kĺbov, opuchmi kĺbov a kožnou vyrážkou. Príznaky môžu byť provokované chladom. Ak je ochorenie neliečené, môže byť závažné, ale nie je život ohrozujúce.

1.2 Ako časté to je?

Ochorenie je veľmi zriedkavé. V súčasnosti je známych menej ako 10 pacientov na celom svete.

1.3 Aké sú príčiny ochorenia?

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12 je geneticky podmienené ochorenie. Zodpovedný gén sa označuje ako NLRP12 (alebo NLRP12). Zmenený gén spôsobuje poruchu zápalovej odpovede organizmu. Presný mechanizmus tejto poruchy je stále predmetom skúmania.

1.4 Je to dedičné?

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12 sa dedí ako autozómovo dominantné ochorenie. Každý pacient s týmto ochorením preto potrebuje mať aj jedného postihnutého rodiča. Niekedy nie je postihnutý

žiaden iný člen rodiny: vtedy došlo k poškodeniu génu pri splodení dieťaťa (tzv. de novo mutácia) alebo rodič, ktorý je nosičom mutácie nemá klinické príznaky, alebo tieto sú len veľmi mierne (variabilná penetrancia ochorenia).

1.5 Prečo má moje dieťa toto ochorenie? Dá sa mu predísť?

Pokiaľ nedošlo k mutácii de novo, má dieťa ochorenie preto, lebo zdedilo mutáciu v géne NLRP12 od jedného zo svojich rodičov. Osoba, ktorá je nosičom mutácie môže, ale aj nemusí mať klinické príznaky rekurentnej horúčky spojenej s NLRP12.

1.6 Je to infekčné?

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12 nie je infekčné ochorenie. Vyvinie sa len u pacientov s príslušnou genetickou poruchou.

1.7 Aké sú hlavné príznaky?

Hlavný príznak je horúčka. Trvá približne 5-10 dní a opakuje sa v nepravidelných intervaloch (po týždňoch až mesiacoch). Ataky horúčok sú sprevádzané rôznymi príznakmi. K týmto patria bolesti hlavy, bolesti a opuch kĺbov, žihľavke podobná vyrážka a bolesti svalov. Epizódy horúčok sú pravdepodobne provokované chladom. Len v jednej rodine bol pozorovaný vývoj percepčnej poruchy sluchu.

1.8. Je ochorenie rovnaké u všetkých detí?

Ochorenie neprebíha rovnako u každého dieťaťa. Prejavy sú premenlivé od miernej formy až po ťažkú formu. Navyše môže byť typ, trvanie a závažnosť atakov rozdielny aj u toho istého dieťaťa.

1.9 Je ochorenie iné u detí a dospelých?

Ako pacienti dorastajú epizódy horúčok sú menej časté a miernejšie. Ale nejaká aktivita ochorenia pretrváva u väčšiny ak nie všetkých postihnutých jedincov.

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.

3. KAŽDODENNÝ ŽIVOT

3.1 Ako ovplyvní ochorenie každodenný život dieťaťa a rodiny?

Kvalita života môže byť ovplyvnená opakujúcimi sa epizódami horúčok. Stanovenie správnej diagnózy môže byť často oneskorené a to môže

spôsobovať úzkosť a neistotu u rodičov a niekedy vedie aj k nepotrebným medicínskym úkonom.

3.2 A čo škola?

Je nevyhnutné, aby deti s chronickým ochorením pokračovali vo vzdelávaní. Je niekoľko problémov, ktoré budú deťom spôsobovať problémy pri dodržiavaní školskej dochádzky. Preto treba túto situáciu objasniť aj učiteľom. Rodičia a učitelia by mali podporovať deti k účasti na školských aktivitách, nielen preto, aby sa deťom v škole darilo, ale aby boli akceptované aj svojimi vrstovníkmi a dospelými. Budúca integrácia v odbornom svete, je nevyhnutná pre mladých pacientov a je jedným z cieľov globálnej starostlivosti o chronicky chorých pacientov.

3.3 Šport

Športovanie je zásadný aspekt každodenného života . Jedným z cieľov terapie je umožniť deťom, aby žili čo najnormálnejší život a nelíšili sa od rovesníkov. Môžu vykonávať všetky činnosti, ktoré zvládajú. Avšak v akútnej fáze bude potrebné obmedziť fyzickú aktivitu alebo viac dbať na odpočinok.

3.4 Strava

Neexistujú žiadne špecifické rady týkajúce sa výživy. Všeobecne platí, že dieťa by malo jesť vyváženú, normálnu stravu vhodnú pre jeho / jej vek. Odporúčaná je zdravá, vyvážená strava s dostatočným príjmom bielkovín, vápnika a vitamínov vhodná pre rast dieťaťa. Deti, ktoré užívajú kortikoidy, by sa mali vyhýbať prejedaniu, lebo tieto lieky zvyšujú chuť do jedla.

3.5 Môže klíma ovplyvniť priebeh ochorenia?

Chlad môže spustiť príznaky.

3.6 Môže byť dieťa očkované?

Áno, deti môžu a mali by byť očkované. Avšak ošetrojúci lekár by mal byť informovaný pred podaním živých atenuovaných očkovacích látok,

keďže tieto môžu byť nezlučiteľné s niektorými druhmi liečby.

3.7 Sexuálny život, tehotenstvo a plánovanie tehotenstva

V tejto oblasti v súčasnosti nie sú v literatúre dostupné žiadne údaje. Vo všeobecnosti, podobne ako pri iných autoinflamačných ochoreniach platí, že je vždy vhodné tehotenstvo plánovať, aby sa mohla dopredu upraviť liečba kvôli možným nežiaducim účinkom biologických preparátov.