



Rekurentní horečka spojená s NALP-12

Co je to?

Rekurentní horečka spojená s NALP-12 je dědičným onemocněním. Zodpovědný gen, označovaný jako NALP-12, se uplatňuje v mechanismech přenosu zánětlivých podnětů. Pacienti trpí opakovanými atakami horečky provázenými řadou dalších projevů, jako jsou bolesti hlavy a kloubů, otok kloubů nebo vyrážka. Projevy mohou být spuštěny působením chladu. Neléčené onemocnění může vést k invalidizaci, ale není život ohrožující.

O jak časté onemocnění se jedná?

Je to velmi vzácné onemocnění. V současnosti je ve světě známo asi 10 případů.

Jaké jsou příčiny nemoci?

Rekurentní horečka spojená s NALP-12 je dědičným onemocněním. Zodpovědný gen je označovaný jako NALP-12. Změněný gen zodpovídá za porušení zánětlivé odpovědi organismu. Přesný mechanismus této poruchy ještě není plně objasněn.

Je nemoc dědičná?

Rekurentní horečka spojená s NALP-12 se dědí jako autozomálně dominantní onemocnění. To znamená, že jeden z rodičů pacienta je obvykle také postižen. Pokud nikdo v rodině dítěte netrpí tímto onemocněním, může se jednat o tzv. mutaci de novo, tedy změnu genu v době koncepce (oplození), nebo může mít nemoc u jednoho z rodičů velmi mírný průběh a nemusí být rozpoznána, tento jev se označuje jako variabilní penetrance.

Proč moje dítě onemocnělo? Dalo se tomu předejít?

Dítě onemocnělo, protože zdědilo chorobu po jednom ze svých rodičů, který je nositelem změněného genu NALP-12, nebo u něho došlo v raném stadiu vývoje k mutaci de novo. Osoba, která je nositelem změněného (mutovaného) genu může, ale nemusí mít projevy rekurentní horečky spojené s NALP-12. Rozvoji nemoci se nedá nijak předejít.

Jedná se o nakažlivé onemocnění?

Rekurentní horečka spojená s NALP-12 není infekční chorobou. Onemocnět mohou pouze jedinci s genetickou poruchou.

Jaké jsou hlavní projevy onemocnění?

Hlavním projevem je horečka, která se vrací obvykle v nepravidelných intervalech v řádu týdnů až měsíců a trvá 5-10 dnů. Ataky horečky jsou provázeny různými projevy, např. bolestmi hlavy, kloubními potížemi, vyrážkou podobnou kopřivce, bolestmi svalů. Ataky mohou být vyvolány chladem. Vzácně se může rozvinout porucha sluchu.

Je nemoc u všech dětí stejná?

Ne, není. Závažnost nemoci kolísá mezi mírnými a těžšími formami. Charakter, závažnost a trvání jednotlivých atak se mohou lišit mezi pacienty navzájem i mezi jednotlivými atakami u jednoho pacienta.

Liší se choroba v dětství od dospělosti?

S pokračujícím růstem a vývojem dítěte se ataky mohou zmírňovat jak v četnosti, tak v závažnosti průběhu. Nicméně určitá míra aktivity onemocnění přetrvává celoživotně.

Jak se stanoví diagnóza?

Odborník vysloví podezření na toto onemocnění na základě klinického vyšetření a podrobné anamnézy pacienta. Krevní testy pomohou určit přítomnost zánětu během ataky horečky. Diagnóza je potvrzena genetickým vyšetřením, které prokáže přítomnost genové mutace. Je třeba odlišit zejména jiné rekurentní horečky, zvláště periodické syndromy asociované s kryopyrinem.

Jaký význam mají vyšetření?

Testy zaměřené na přítomnost zánětu (CRP, sérový amyloid A, krevní obraz) provedené během ataky horečky určí míru zánětlivého procesu. Obvykle se opakují po ústupu projevů, aby se ověřilo, že došlo k jejich normalizaci. Malé množství krve se odebírá jednorázově ke genetické analýze.

Dá se nemoc léčit a vyléčit?

Rekurentní horečka spojená s NALP-12 se nedá vyléčit, protože se jedná o dědičné onemocnění. Účinné prostředky k prevenci rozvoje horečnatých atak nejsou k dispozici. Léčba projevů nemoci (symptomatická léčba) může zmírnit zánět i bolest. V současné době se zkoušejí některé nové léky, které by mohly pomoci udržet nemoc pod kontrolou.

Jaká je léčba?

K léčbě rekurentní horečky spojené s NALP-12 se používají nesteroidní protizánětlivé léky (např. indomethacin), kortikosteroidy (např. prednison), někdy se zkoušejí i biologika (např. anakinra - Kineret®). Žádný z těchto léků není vždy jednoznačně účinný, ale u všech byl pozorován alespoň u některých pacientů příznivý efekt. Důkazy o jejich účinnosti však zatím chybějí.

Jaké jsou vedlejší účinky léčby?

To záleží na typu používané léčby. Nesteroidní protizánětlivé léky mohou vyvolat bolesti hlavy a břicha, žaludeční vředy, poškodit ledviny, kortikosteroidy a biologika mohou zvýšit vnímavost k infekcím. Kortikosteroidy mají při dlouhodobém podávání navíc celou řadu nežádoucích účinků.

Jak dlouho by měla léčba trvat?

Zatím nejsou k dispozici údaje, které by podporovaly nutnost celoživotní léčby. Vzhledem k samovolné tendenci ke zlepšení v průběhu života se jeví být rozumným pokusit se vysadit léčbu, jakmile dojde ke zklidnění projevů nemoci.

Jak je to s alternativní a doplňkovou léčbou?

O těchto léčebných postupech nejsou žádné spolehlivé informace.

Jaký typ pravidelných kontrol je třeba?

Děti s rekurentní horečka spojenou s NALP-12 by měly mít vyšetření krve a moči alespoň dvakrát ročně.

Jak dlouho onemocnění potrvá?

Jedná se o celoživotní onemocnění, i když s přibývajícím věkem se projevy mohou zmírňovat.

Jaká je dlouhodobá prognóza onemocnění?

Rekurentní horečka spojená s NALP-12 je celoživotním onemocněním s tendencí zlepšovat se s přibývajícím věkem. Přesnější údaje o dlouhodobých výhledech nejsou zatím k dispozici.