



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

Ponavljajuće Febrilne Epizode Povezane Sa Nlrp12

Verzija

1. ŠTA SU PO PONAVLJAJUĆA FEBRILNA STANJA POVEZANA SA NLRP12?

1.1 Šta je to ?

Ponavljajuća febrilna stanja povezana s NLRP12 je genetska bolest. Gen odgovoran za bolest naziva se NLRP12 (ili NALP12), koji ima ulogu u upalnim signalnim putevima. Pacijenti boluju od ponavljajućih febrilnih epizoda praćenim različitim simptomima poput glavobolje, bolova u zglobovima ili oticanja zglobova i kožnog osipa. Simptomi su vjerovatno trigerovani izlaganjem hladnoći. Ako se ne liječi, bolest može biti vrlo onesposobljavajuća, ali ne i po život opasna.

1.2 Koliko je česta?

Bolest je veoma rijetka. Trenutno, manje od 10 pacijenata je prepoznatno širom svijeta.

1.3 Šta uzrokuje bolest?

Ponavljajuće febrilne epizode povezana s NLRP12 je genetska bolest. Odgovorni gen naziva se NLRP12 (ili NALP12). Genetski modificirani gen je odgovoran za poremećaj u upalnom odgovoru u organizmu. Tačan mehanizam poremećaja se još uvijek istražuje.

1.4 Da li se nasljeđuje?

Ponavljajuće febrilne epizode povezane s NLRP12 se nasljeđuju kao autosomno dominantna bolest. To znači da za razvoj ponavljajuće temperature povezane s NLRP12 osoba treba imati samo jednog pogođenog roditelja. Ponekad, ni jedan drugi član porodici ne boluje od ponavljajućih febrilnih: ili je gen oštećen prilikom začeća djeteta (što je poznato kao "de novo" mutacija) ili roditelj koji nosi mutaciju ne ispoljava kliničke simptome ili je ispoljava samo vrlo blagi oblik bolesti (varijabilna penetracija).

1.5 Zašto moje dijete ima ovu bolest? Može li se spriječiti?

Dijete ima bolest jer je on/ona naslijedilo bolest od jednog od roditelja koji nosi mutaciju NLRP12 gena, osim ako senije razvila de novo mutacija. Osoba koja nosi mutaciju može ali i ne mora iskazati kliničke simptome ponavljanih febrilnih epizoda povezanih s NLRP12. Bolest se trenutno ne može spriječiti.

1.6. Je li infektivna?

Ponavljajuća febrilna stanja povezana s NLRP12 nije zarazna bolest. Samo osobe s mutiranim genom mogu razviti bolest.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptom je povišena temperatura. Temperatura traje 5-10 dana i ponavlja se u nepravilnim intervalima (od sedmica do mjeseci). Epizode povišene temperature praćene su različitim simptomima. U njih spadaju glavobolja, bolovi i otok zglobova, urtikarijalni osip i mialgija. Napadi temperature vjerovatno su potaknuti izlaganjem hladnoći. Samo u jednoj porodici opaženo je i senozoneuralni gubitak sluha

1.8 Da li je bolest ista kod svakog djeteta?

Bolest nije ista u svakog djeteta; bolest varira između blagih do teških oblika. Nadalje, oblik, trajanje i težina napadaja mogu svaki puta biti drugačiji, čak i u istog djeteta.

1.9 Da li se bolest kod djece razlikuje u odnosu na odrasle?

Kako pacijentii rastu, čini se da su febrilne epizode rjeđe i blaže. Ipak, određena aktivnost bolesti ostati će u većine ako ne i kod svih oboljelih osoba.

2 DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Medicinski stručnjak posumnjat će na bolest na osnovu kliničkih simptoma otkrivenih tokom fizikalnog pregleda i uzimanja porodične anamneze.

Nekoliko krvnih pretraga su korisni za otkrivanje inflamacije tokom napada. Dijagnoza se potvrđuje samo genetskom analizom koja pruža dokaze o mutacijama. U diferencijalnu dijagnozu spadaju druga stanja koja se prezentiraju ponavljajućom povišenom temperaturom, naročito kriopirin-povezana febrilna stanja.

2.2 Koliko su važni testovi?

Kao što je navedeno, laboratorijske pretrage važne su u dijagnosticiranju ponavljajuće temperature povezane s NLRP12. Testovi poput CPR-a, serumskog amiloid A proteina (SAA) i kompletne krvne slike važni su tokom napada kako bi se procijenio obim inflamacije. Ovi testovi se ponavljaju nakon što prestanu simptomi kako bi se provjerilo da li se rezultati vraćaju na ili blizu normale. Mala količina krvi potrebna je također i za genetske analize.

2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

Ponavljajuća febrilna stanja povezana s NLRP12 ne mogu se izliječiti. Nema preventivnih efikasnih mjera. Liječenje simptoma može smanjiti upalu i bol. Neki novi lijekovi za kontrolu simptoma upale su u fazi istraživanja.

2.4 Koje su opcije liječenja?

Liječenje ponavljajućih febrilnih epizoda povezanih s NLRP12 uključuju nesteroidne protuupalne lijekove (NSAIL) poput indometacina, glukokortikoide poput prednizolona i vjerovatno biološke lijekove

poput anakinre. Čini se da niti jedan od ovih lijekova nije univerzalno efikasan, mada izgleda da svaki od njih pomaže pojedinim pacijentima. Još uvijek nema dokaza njihove efikasnosti i sigurnosti u liječenju ponavljajuće temperature povezane s NLRP12.

2.5 Koje su nuspojave lijekova?

Nuspojave ovise o lijeku koji se koristi. NSAIL-ovi mogu uzrokovati glavobolju, ulkuse na želucu i oštećenje bubrega, glukokortikoidi i biološki lijekovi mogu povećati osjetljivost za infekcije. Pored toga, glukokortikoidi mogu uzrokovati i brojne druge nuspojave.

2.6 Koliko dugo bi trebalo trajati liječenje?

Nema podataka koji bi podupirali doživotnu primjenu terapije. Uzimajući u obzir normalnu tendenciju za poboljšanjem kako pacijent raste, vjerovatno je pametno pokušati s prestankom uzimanja terapije kod bolesnika koji su bez simptoma.

2.7 Šta je sa nekonvencionalnim ili komplementarnim liječenjem?

Nema publikovanih izvještaja o efikasnim komplementarnim pripravcima.

2.8 Kakve vrste periodičnih kontrola su potrebne?

Djeca koja imaju ponavljajuće temperature povezane s NLRP12 trebala bi najmanje dva puta godišnje napraviti pretrage krvi i urina.

2.9 Koliko će dugo bolest trajati?

Bolest je doživotna, iako simptomi postaju blaži s godinama.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (očekivani ishod i tok) bolesti?

Ponavljajuća temperatura povezana s NLRP12 doživotna je bolest, mada simptomi s godinama postaju blaži. S obzirom da je bolest vrlo rijetka,

tačna dugoročna prognoza još uvijek nije poznata.

3. SVAKODNEVNI ŽIVOT

3.1 Kako bolest može uticati na svakodnevni život djeteta i njegove porodice?

Kvaliteta života može biti pogođena ponavljajućim febrilnim epizodama. Često postoji značajno kašnjenje u postavljanju tačne dijagnoze, što može uzrokovati strah roditelja, a ponekad i nepotrebne medicinske pretrage.

3.2 Šta je sa školom?

Od osnovnog je značaja nastaviti školovanje djece sa hroničnim bolestima. Postoji nekoliko faktora koji mogu uzrokovati probleme s pohađanjem nastave i zato je važno objasniti učitelju moguće potrebe djeteta. Roditelji i učitelji trebali bi preduzeti sve u njihovoj moći kako bi omogućili djeci da normalno učestvuju u školskim aktivnostima, ne samo kako bi djeca bila akademski uspješna, već i kako bi ih vršnjaci i odrasli prihvatili i cijenili. Integriranje u buduću profesiju neophodno je mladim bolesnicima i jedan je od ciljeva brige za hronično oboljele pacijente.

3.3 Šta je sa sportom?

Bavljenje sportom osnovni je aspekt svakodnevnog života svakog djeteta. Jedan od ciljeva liječenja je omogućiti djeci da vode normalan život koliko god je to moguće i da se ne osjećaju drugačijim od svojih vršnjaka. Sve aktivnosti stoga se mogu obavljati dokle god se tolerišu. Ipak, u vrijeme napada može biti potrebno ograničavanje fizičkih aktivnosti ili odmor.

3.4 Šta je sa ishranom?

Nema posebnih savjeta u vezi prehrane. Općenito, dijete treba imati uravnoteženu, za dob normalnu prehranu. Zdrava, dobro uravnotežena prehrana s dovoljno proteina, kalcija i vitamina preporuča se za dijete u rastu. Prejedanje bi trebalo izbjegavati kod djece koja uzimaju

kortikosteroide zbog toga što ti lijekovi povećavaju apetit.

3.5 Može li klima uticati na tok bolesti?

Hladna temperature može poticati simptome

3.6 Može li se dijete vakcinisati?

Da, dijete se može vakcinisati; ipak, nadležni doktor treba biti informisan prije davanja živog atenuiranog cjepiva budući da to može biti inkompatibilno s nekim oblicima liječenja.

3.7 Šta je sa seksualnim životom, trudnoćom, kontracepcijom?

Do danasnjeg datuma u literaturi nema informacija o pacijentima sa ovim aspektom bolesti. Kao opće pravilo, koje vrijedi i za druge autoinflamatorne bolesti, je da je trudnoću bolje planirati kako bi se unaprijed napravio plan liječenja zbog mogućeg štetnog učinka bioloških lijekova na fetus.