https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

Rekurentní horečka spojená s NRLP21

Verze č 2016

1. CO JE TO REKURENTNÍ HOREČKA SPOJENÁ S NRLP12

1.1 Co je to?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 patří mezi dědičná onemocnění. Zodpovědný gen tohoto onemocnění je označován jako NRLP12 a uplatňuje se v mechanismech přenosu zánětlivých podnětů. Pacienti trpí opakovanými záchvaty horeček doporovázenými řadou dalších projevů jako jsou bolesti hlavy, bolesti a otoky kloubů, vyrážka. Projevy mohou být spuštěny působením chladu. Neléčené onemocnění může vést k invaliditě, ale není život ohrožující.

1.2 O jak časté onemocnění se jedná?

Jedná se o velmi vzácné onemocnění. V současné době je ve světě známo asi 10 případů.

1.3 Jaké jsou příčiny nemoci?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 je dědičným onemocněním. Zodpovědný gen je označovaný jako NRLP12 (nebo NALP12). Změněný gen zodpovídá za poruchu zánětlivé odpovědi organismu. Přesný mechanismus této poruchy je dosud studován.

1.4 Je nemoc dědičná?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 se dědí jako autozomálně dominantní onemocnění. To znamená, že jeden z rodičů pacienta je obvykle také postižen. Pokud nikdo v rodině dítěte tímto onemocněním

netrpí, může se jednat o tzv. mutaci de novo, tedy změnu genu v době koncepce (oplodnění), případně může mít nemoc u jednoho z rodičů velmi mírný průběh a nemusí být rozpoznána. Tento jev se označuje jako variabilní penetrance.

1.5 Proč moje dítě onemocnělo? Dalo se tomu předejít?

Dítě onemocnělo, protože zdědilo chorobu po jednom z rodičů, který je nositelem změněného genu NRLP12 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 NRLP12. Rozvoji nemoci se nedá předejít.

1.6 Jedná se o nakažlivé onemocnění?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 není infekční chorobou. Onemocnět mohou jenom jedinci s genetickou poruchou.

1.7 Jaké jsou hlavní projevy onemocnění?

Hlavním projevem je horečka, která trvá 5-10 dní a vrací se v nepravidelných intervalech (týdny až měsíce). Ataky horečky jsou doprovázené různými symptomy jako např. bolesti hlavy, bolesti a otoky kloubů, vyrážka a bolesti svalů. Ataky mohou být vyvolány chladem. U jedné rodiny byla popsána ztráta sluchu.

1.8 Je nemoc u všech dětí stejná?

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

1.9 Liší se choroba v dětství od dospělosti?

S pokračujícím růstem a vývojem dítěte se ataky mohou zmírňovat, nicméně určitá míra aktivity onemocnění přetrvává celoživotně.

2. DIAGNÓZA A LÉČBA

2.1 Jak se stanoví diagnoza?

Specialista vysloví podezření na diagnózu na základě klinických symptomů a rodinné anamnezy.
Krevní testy pomohou určit přítomnost zánětu během ataky horečky. Diagnóza je potvrzena genetickým vyšetřením, které prokáže přítomnost genové mutace. V diferenciální diagnose je nutné zvážit jiné periodické syndromy s rekurentními horečkami, především syndromy asociované s kryopyrinem.

2.2 Jaký význam mají vyšetření?

Jak už bylo řečeno výše, laboratorní testy jsou důležité k diagnostice syndromu. Testy zaměřené na přítomnost zánětu (CRP, sérový amyloid, krevní obraz) provedené během ataky horečky určí míru zánětlivého procesu.
Tyto testy jsou pravidelně opakovány po ústupu symptomů z důvodu zhodnocení návratu laboratorních parametrů k normě. Malé množství krve je nutné pro genetickou analýzu.

2.3 Lze nemoc léčit a vyléčit?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 se nedá vyléčit, protože se jedná o vrozené onemocnění. Účinné prostředky k prevenci rozvoje horečnatých atak nejsou k dispozici. Léčba projevů nemoci (symptomatická léčba) může mírnit zánět i bolest. V současné době se zkouší některé nové léky, které by mohly pomoci udržet nemoc pod kontrolou.

2.4 Jaká je léčba?

K léčbě rekurentní horečky spojené s NRLP12 se používají nesteroidní antirevmatika (jako indometacin), kortikosteroidy (prednison), někdy i biologická láčba (anakinra). Žádný z těchto léků není vždy jednoznačně účinný, ale u všech byl pozorován alespoň u některých pacientů příznivý efekt. Důkazy o jejich účinnosti a bezbečnosti zatím chybí.

2.5 Jaké jsou vedlejší účinky léčby?

Záleží na použitém léku. Nesteroidní antirevmatika mohou způsobit bolesti hlavy, žaludeční vředy, poškození ledvin. Kortikosteroidy a biologická léčba zvyšují vnímavost k infekcím. Kortikosteroidy mají při dlouhodobém užívání navíc řadu dalších vedlejších nežádoucích účinků.

2.6 Jak dlouho by měla léčba trvat?

Nejsou k dispozici informace podporující nutnost celoživotní léčby. Vzhledem k přirozené tendenci nemoci zmírňovat se s přibývajícím věkem se jeví být rozumné zkusit léčbu vysadit, jakmile se pacient zdá být v dlouhodobém klidovém období.

2.7 Jak je to s alternativní a nekonvenční léčbou?

O účinnosti takové léčby nejsou k dispozici publikované informace

2.8 Jaký typ pravidelných kontrol je třeba?

U dětí s rekurentní horečkou spojenou s NRLP12 by se mělo vyšetření krve a moči opakovat alespoň dvakrát ročně.

2.9 Jak dlouho onemocnění potrvá?

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

2.10 Jaká je dlouhodobá prognóza onemocnění?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 je celoživotním onemocněním s tendencí zlepšovat se s přibývajícím věkem. Přesnější údaje o dlouhodobých výhledech nejsou zatím z důvodu vzácnosti onemocnění k dispozici.

3. KAŽDODENNÍ ŽIVOT

Jak může nemoc ovlivnit každodenní život dítěte a jeho rodiny?

Časté ataky narušují normální rodinný život a mohou interferovat s profesním uplatněním pacienta nebo jeho rodičů. Opožděné stanovení

diagnózy vede k úzkosti rodičů a někdy i k nepřiměřenému a nadměrnému vyšetřování dítěte.

3.2 Jak je to se školou?

Především je důležité pokračovat ve vzdělávání dětí i přes jejich chronické onemocnění. Existuje několik faktorů, které mohou působit problémy se školní docházkou, a proto je nezbytné vysvětlit učiteli všechny případné potřeby dítěte. Rodiče a učitelé by měli udělat všechno pro to, aby se dítě mohlo účastnit školních aktivit bez omezení. Budoucí integrace v zaměstnání je nezbytná a je jedním z cílů globální péče o chronicky nemocné pacienty.

3.3 Jak je to se sporty?

Sport a pohyb patří mezi základní aspekty každodenního života dítěte. Jedním z cílů léčby je umožnit dětem, aby vedly normální život stejně jako jejich vrstevníci, jak jen je to možné. Všechny činosti lze tedy provádět dle tolerance dítěte s výjimkou akutní fáze onemocnění, kdy je nezbytné fyzickou aktivitu omezit.

3.4 Je nutné dodržovat nějakou speciální dietu?

Neexistuje žádný zvláštní dietní omezení či doporučení . Obecně platí, že dítě by mělo jíst vyváženou, normální stravu pro jeho / její věk. Pro vyvíjející se dítě je doporučena zdravá, vyvážená strava s dostatečným množstvím bílkovin, vápníku a vitaminů. U dětí na léčbě kortikoidy je nutné předejít přejídání, protože tyto léky zvyšují chuť k jídlu.

3.5 Může podnebí ovlivnit průběh onemocnění?

Ano, chlad může být vyvolávajícím stimulem.

3.6 Může být dítě očkováno?

Ano, dítě může a mělo by být očkováno, nicméně ošetřující lékař by měl být informován před očkováním živými oslabenými vakcinami, které mohou být u některých terapií kontraindikovány.

3.7 Jak je to se sexuálním životem, těhotenstvím, antikoncepcí?

Dostupné literární zdroje dosud neuvádějí informace týkající se této problematiky. Řídíme se, podobně jako u jiných autoinflamatroních onemocnění, obecným pravidlem, že je lepší těhotenství plánovat z důvodu přizpůsobení léčby a možným vedlejším účinkům biologické léčby na plod.