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

NLRP-12-Höz Társult Visszatérő Láz

Verzió 2016

2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA

2.1 Hogyan diagnosztizálható?

A szakorvos a fizikális vizsgálat során megállapított klinikai tünetek és a családi kórtörténet alapján feltételezheti a betegség jelenlétét.
A rohamok ideje alatt a gyulladást többféle laboratóriumi vizsgálattal lehet kimutatni. A diagnózist genetikai elemzéssel lehet megerősíteni, amely bizonyítékot szolgáltat a mutációk jelenlétére. A differenciál diagnózis során más visszatérő lázzal járó betegségek, különösen a kriopirin-asszociált periodikus szindrómák jönnek szóba.

2.2 Mi a vizsgálatok jelentősége?

A laboratóriumi vizsgálatok fontosak a NLRP-12-höz társult visszatérő láz diagnosztizálása során. A roham ideje alatt fontos a CRP és a szérum amiloid A protein (SAA) szintjének mérése, valamint a teljes vérkép vizsgálata a gyulladás mértékének megállapítására.
A tünetmentesség elérése után, ezeket a vizsgálatokat megismétlik, hogy az értékek visszatértek-e a normális szintre. Egy kis mennyiségű vérminta a genetikai vizsgálathoz is szükséges.

2.3 Kezelhető-e a betegség, van-e rá gyógymód?

A NLRP-12-höz társult visszatérő láz nem gyógyítható. Tüneti kezeléssel csökkenthető a gyulladás és enyhíthető a fájdalom. A rohamok megelőzésére nincs hatásos kezelés, de jelenleg is vizsgálnak új készítményeket a gyulladásos tünetek kezelésére.

2.4 Milyen kezelések léteznek?

A NLRP-12-höz társult visszatérő lázat nem szteroid gyulladáscsökkentő szerekkel (NSAID) – például indometacinnal –, kortikoszteroidokkal – például prednizolonnal –,esetleg biológiai szerekkel, például anakinrával kezelik. Ezek a szerek nem egyformán hatásosak, bár úgy tűnik, hogy egyes betegeknél segítenek. Még nincs bizonyíték arra, hogy hatásosak és biztonságosak a NLRP-12-höz társult visszatérő láz kezelése szempontjából.

2.5 Melyek a gyógyszeres kezelés mellékhatásai?

A mellékhatások az alkalmazott gyógyszertől függnek. Az NSAID szerek fejfájást, gyomorfekélyt és vesekárosodást okozhatnak, a kortikoszteroidok és a biológiai szerek pedig növelhetik a fertőzések iránti fogékonyságot. A kortikoszteroidok emellett sok más mellékhatást is okozhatnak.

2.6 Mennyi ideig tartson a kezelés?

Az élethosszig tartó terápia alátámasztására nincsenek konkrét adatok. Mivel normális esetben az életkor előrehaladtával a betegek állapota javul, valószínűleg célszerű megpróbálkozni a gyógyszer megvonásával azoknál az egyéneknél, akiknél a betegség láthatólag csillapodik.

2.7 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve kiegészítő terápiákkal?

Publikációkban nem számoltak be hatásos kiegészítő gyógymódokról.

2.8 Milyen időszakos vizsgálatok, ellenőrzések szükségesek?

A NLRP-12-höz társult visszatérő lázban szenvedő gyermekeknél évente legalább kétszer vér- és vizeletvizsgálatokat kell végezni.

2.9 Mennyi ideig tart a betegség?

A betegség élethosszig tart, de a tünetek enyhülhetnek az életkor előrehaladtával.

2.10 Milyen a betegség hosszú távú prognózisa (előrelátható kimenetele és lefolyása)?

A NLRP-12-höz társult visszatérő láz élethosszig tartó betegség, bár a tünetek mérséklődhetnek az életkor előrehaladtával. Mivel nagyon ritka kórkép, a pontos hosszú távú prognózis nem ismert.