



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

## **NLRP-12-Höz Társult Visszatérő Láz**

Verzió 2016

### **1. MI A NLRP-12-HÖZ TÁRSULT VISSZATÉRŐ LÁZ**

#### **1.1 Mi ez?**

A NLRP-12-höz társult visszatérő láz egy genetikai betegség. A betegségért felelős gén a NLRP-12, amely a gyulladással kapcsolatos jelátviteli útvonalakban játszik szerepet. A betegeknél visszatérő lázrohamok jelentkeznek, amelyeket különféle tünetek, például fejfájás, ízületi fájdalom vagy duzzanat, valamint bőrkiütés kísér. A tüneteket valószínűleg a hideg váltja ki. Kezelés nélkül a betegség nem életveszélyes, de igen kimerítő lehet.

#### **1.2 Milyen gyakori?**

A betegség nagyon ritka, jelenleg 10-nél kevesebb betegről tudnak világszerte.

#### **1.3 Mik a betegség okai?**

A NLRP-12-höz társult visszatérő láz genetikai betegség. A betegségért felelős gén neve NLRP-12. A genetikailag módosult génnek tulajdonítható a szervezet gyulladással kapcsolatos reakciójának zavara. Ennek a zavarnak a pontos mechanizmusa még nem ismert.

#### **1.4 Örökletes-e ez a betegség?**

A NLRP-12-höz társult visszatérő láz autoszomális domináns módon öröklődik. Ez azt jelenti, hogy egyik szülőnél jelen kell lennie a betegségnek ahhoz, hogy a NLRP-12-höz társult visszatérő láz

---

kialakuljon. Előfordul, hogy a családban senki másnak nincs visszatérő láza: ekkor vagy az történt, hogy a gén a gyermek fogantatásakor károsodott (ezt hívjuk de novo mutációnak), vagy a mutációt hordozó szülőnél nem lépnek fel a klinikai tünetek, vagy a betegségnek csak nagyon enyhe formája jelentkezik (változó penetrancia).

### **1.5 Miért van a gyermekemnek ez a betegsége? Megelőzhető-e a betegség?**

A gyermeke azért beteg, mert örökölte a betegséget a NLRP-12 gén mutációját hordozó szülőjétől, kivéve ha de novo mutációról van szó. A mutációt hordozó szülőnél megjelenhetnek a NLRP-12-höz társult visszatérő láz klinikai tünetei, de az is előfordulhat, hogy a betegséget hordozó szülő tünetmentes. A betegség jelenleg nem megelőzhető.

### **1.6 Fertőző-e a betegség?**

A NLRP-12-höz társult visszatérő láz nem fertőző betegség. Kizárólag a genetikailag érintett egyéneknél alakul ki.

### **1.7 Mik a fő tünetei?**

Fő tünete a láz, mely 5-10 napig tart és rendszertelen időközönként (hetek vagy hónapok múltán) visszatér. A lázrohamokat különféle tünetek kísérik, például: fejfájás, ízületi fájdalom és duzzanat, csalánkiütés és izomfájdalom. A lázrohamokat feltehetően a hideg váltja ki. Egy családban szenzorineurális (idegi alapú) halláskárosodást figyeltek meg.

### **1.8 Minden gyermeknél azonos a betegség?**

A betegség nem minden gyermeknél zajlik azonosan – van, akinél enyhébb, másoknál súlyosabb. A rohamok típusa, időtartama és súlyossága is eltérő lehet, még ugyanannál a gyermeknél is.

### **1.9 Különbözik-e a gyermekek és a felnőttek betegsége?**

Az életkor előrehaladtával a lázrohamok száma csökken, súlyosságuk enyhül. A betegség azonban az érintett egyének többségénél

---

valamennyire aktív marad.

## **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 vizsgálják új készítményeket a gyulladással járó tünetek kezelésére.

### **2.4 Milyen kezelések léteznek?**

A NLRP-12-höz társult visszatérő láz 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 függenek. 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.

---

## **3. MINDENNAPI ÉLETVITEL**

### **3.1 Hogyan befolyásolhatja a betegség a gyermek és a család mindennapi életét?**

A visszatérő lázas epizódok befolyásolhatják az életminőséget. A diagnózis felállítása gyakran késlekedik, ami szorongást válthat ki a szülőknél, és felesleges orvosi beavatkozásokat eredményezhet.

### **3.2 Mi a helyzet az iskolával?**

Létfontosságú, hogy a krónikus betegségben szenvedő gyermekek taníttatása folytatódjon. Van néhány tényező, amely gondot okozhat az iskolalátogatás során, ezért fontos, hogy elmagyarázzuk a tanároknak a gyermek esetleges szükségleteit. A szülőknél és a pedagógusoknál minden tőlük telhetőt meg kell tenniük annak érdekében, hogy a gyermek részt vehessen az iskolai tevékenységekben, hogy sikeres legyen a tanulásban, a társai és a felnőttek egyaránt elfogadják és becsülik. A jövőbeli munkahelyi beilleszkedés nagyon fontos a fiatal beteg számára, ezért ennek elősegítése a krónikus betegségben szenvedők ellátásának egyik célja.

### **3.3 Mi a helyzet a sportolással?**

A sport nélkülözhetetlen gyermekek számára. A terápia egyik célja, hogy a gyermekek – amennyire csak lehetséges – normális életet éljenek, és ne érezzék úgy, hogy különböznek társaiktól. Ezért minden tevékenység megengedett a beteg tűrőképességének megfelelően. Ugyanakkor a rohamok alatt a testmozgás korlátozására vagy ágyynyugalomra lehet szükség.

### **3.4 Milyen étrend szükséges?**

Az étrendre vonatkozóan nincsenek speciális javaslatok. A gyermeknek a korának megfelelő, kiegyensúlyozott étrendet kell követnie. A kellő mennyiségű fehérjében, kalciumban és vitaminokban gazdag, egészséges, kiegyensúlyozott étrend minden, növésben lévő gyermek számára ajánlott. A túlevést kerülnie kell azoknak a betegeknek, akik kortikoszteroidokat szednek, mivel ezek a gyógyszerek fokozhatják az

---

étvágyat.

### **3.5 Befolyásolhatja-e az éghajlat a betegség lefolyását?**

A hideg időjárás hatására megjelenhetnek tünetek.

### **3.6 Kaphat-e védőoltást a gyermek?**

Igen, a gyermek kaphat és kapnia kell védőoltásokat; a kezelőorvost azonban tájékoztatni kell élő kórokozót tartalmazó vakcina beadása előtt, mivel az ilyen védőoltások összeférhetetlenek lehetnek bizonyos terápiákkal.

### **3.7 Mi a helyzet a nemi élettel, a terhességgel és a fogamzásgátlással?**

A jelenlegi szakirodalom nem tartalmaz erre vonatkozó információkat. Általános szabály, hogy más autoinflammatorikus betegségekhez hasonlóan, a biológiai szerekek a magzatot érintő esetleges mellékhatásai miatt érdemes megtervezni a teherbe esést annak érdekében, hogy a kezelést előre be lehessen állítani.