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

Nawracająca gorączka związana z nlrp-12

Wersja 2016

2. DIAGNOZA I LECZENIE

2.1 Jak diagnozuje się tę chorobę?

Doświadczony lekarz będzie podejrzewał chorobę na podstawie objawów klinicznych zebranych podczas badania fizykalnego i wywiadu rodzinnego.
W trakcie ataków dobrze jest wykonać kilka badań krwi, które pozwolą wykryć stan zapalny. Rozpoznanie potwierdza się wyłącznie w badaniach genetycznych, które dostarczają dowodu na istnienie mutacji. Diagnostyka różnicowa powinna obejmować inne zaburzenia, w przebiegu których występują nawracające gorączki, np. okresowe zespoły zależne od kriopiryny.

2.2 Jakie jest znaczenie badań?

Jak wspomniano wcześniej, badania laboratoryjne odgrywają ważną rolę w diagnostyce nawracającej gorączki związanej z NLRP-12.
Przeprowadzanie badań obejmujących CRP, surowiczy amyloid-A (SAA), morfologię krwi jest ważne w czasie ataku, ponieważ pozwala ocenić nasilenie stanu zapalnego.
Testy te powtarza się po ustąpieniu objawów, aby sprawdzić, czy wyniki powróciły lub zbliżyły się do normy. Niewielka ilość krwi jest potrzebna również do wykonania analizy genetycznej.

2.3 Czy chorobę można leczyć lub wyleczyć?

Nawracająca gorączka związana z NLRP-12 to choroba nieuleczalna. Medycyna nie zna skutecznego sposobu zapobiegania atakom tej

choroby. Leczenie objawowe może zmniejszać stan zapalny i ból. Obecnie badanych jest kilka nowych leków, które mają służyć do kontrolowania objawów stanu zapalnego.

2.4 Na czym polega leczenie?

W leczeniu nawracającej gorączki związanej z NLRP-12 stosuje się niesteroidowe leki przeciwzapalne, takie jak indometacyna, kortykosteroidy, takie jak prednizolon, i ewentualnie leki biologiczne, takie jak anakinra. Leki te nie są jednakowo skuteczne, ale każdy z nich bywa pomocny w leczeniu niektórych pacjentów. Nadal brakuje dowodów na ich skuteczność i bezpieczeństwo stosowania w leczeniu nawracającej gorączki związanej z NLRP-12.

2.5 Jakie są działania niepożądane leczenia farmakologicznego?

Działania niepożądane zależą od zastosowanego leku. Niesteroidowe leki przeciwzapalne (NLPZ) mogą powodować ból głowy, owrzodzenia żołądka i uszkodzenie nerek; kortykosteroidy i leki biologiczne mogą zwiększać podatność na infekcje. Dodatkowo kortykosteroidy mogą powodować wiele innych działań niepożądanych.

2.6 Jak długo powinno trwać leczenie?

Brakuje danych dotyczących konieczności leczenia przez całe życie. Biorąc pod uwagę, że stan pacjenta poprawia się wraz z jego wiekiem, warto podjąć próbę wycofania leków, jeśli wszystko wskazuje na to, że choroba się wyciszyła.

2.7 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub uzupełniające?

Nie ma opublikowanych raportów na temat skutecznych leków uzupełniających.

2.8 Jakie kontrole okresowe są niezbędne?

Dzieciom chorym na nawracającą gorączkę związaną z NLRP-12 należy

badać krew i mocz co najmniej dwa razy w roku.

2.9 Jak długo choruje się na tę chorobę?

Choroba trwa przez całe życie, jednak z wiekiem jej objawy łagodnieją.

2.10 Jakie jest długofalowe rokowanie (przewidywany skutek i przebieg) choroby?

NLRP-12 jest chorobą trwającą całe życie, choć z wiekiem jej objawy mogą łagodnieć. Ze względu na to, że jest to bardzo rzadka choroba, długoterminowe rokowanie nie jest znane.