



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

Nawracająca gorączka związana z nlrp-12

Wersja 2016

1. CO TO JEST NAWRACAJĄCA GORĄCZKA ZWIĄZANA Z NLRP-12

1.1 Co to jest?

Nawracająca gorączka związana z NLRP-12 to choroba genetyczna. Gen odpowiedzialny za zachorowanie nosi nazwę NLRP-12 (lub NALP-12) i odgrywa rolę w szlakach sygnalizacji zapalnej. Pacjenci cierpią z powodu nawracających przełomów gorączkowych, którym towarzyszą różnego rodzaju objawy, takie jak ból głowy, ból lub obrzęk stawów oraz wysypka skórna. Objawy prawdopodobnie zaostrza narażenie na chłód. Nieleczona choroba może bardzo osłabiać pacjenta, ale nie zagraża jego życiu.

1.2 Jak często choroba występuje?

Jest to bardzo rzadka choroba. Do tej pory na całym świecie rozpoznano ją u mniej niż 10 pacjentów.

1.3 Jakie są przyczyny choroby?

Nawracająca gorączka związana z NLRP-12 to choroba genetyczna. Gen odpowiedzialny za jej wystąpienie nazywany jest NLRP-12 (lub NALP-12). Genetycznie zmodyfikowany gen odpowiada za zaburzenia w odpowiedzi zapalnej organizmu. Dokładny mechanizm tego zaburzenia jest nadal badany.

1.4 Czy choroba jest dziedziczna?

Nawracająca gorączka związana z NLRP-12 jest chorobą dziedziczną

autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że, aby pacjent zachorował na nawracającą gorączkę związaną z NLRP-12 jeden z jego rodziców musi być nosicielem tej choroby. Czasem żaden z członków rodziny nie cierpi na nawracające gorączki: albo gen został uszkodzony podczas poczęcia dziecka (wówczas mówimy o mutacji de novo), albo u rodzica będącego nosicielem mutacji nie występują objawy kliniczne choroby lub występują bardzo łagodne objawy (jest to tzw. zmienna penetracja genu).

1.5 Dlaczego moje dziecko choruje na tę chorobę? Czy można jej zapobiec?

Dziecko choruje na tę chorobę, ponieważ albo odziedziczyło ją od rodzica, który jest nosicielem mutacji genu NLRP-12, albo doszło do mutacji de novo. U osoby będącej nosicielem mutacji mogą, ale nie muszą, pojawić się kliniczne objawy nawracającej gorączki związanej z NLRP-12. Aktualnie nie ma sposobu, żeby zapobiec tej chorobie.

1.6 Czy choroba jest zakaźna?

Nawracająca gorączka związana z NLRP-12 nie jest chorobą zakaźną. Choroba może rozwinąć się tylko u osób o genetycznych predyspozycjach.

1.7 Jakie są główne objawy choroby?

Głównym objawem jest gorączka. Gorączka trwa ok. 5–10 dni i nawraca w regularnych odstępach czasu (tygodniach do miesięcy). Przełomom gorączkowym towarzyszą różnego rodzaju objawy. Mogą one obejmować bóle głowy, ból i obrzęki stawów, pokrzywkę i bóle mięśni. Przełomy gorączkowe prawdopodobnie zaostrza narażenie na chłód. Tylko u jednej rodziny zaobserwowano głuchotę czuciowo-nerwową.

1.8 Czy choroba przebiega tak samo u wszystkich dzieci?

Choroba nie u każdego dziecka przebiega tak samo: może przybierać lżejszą lub cięższą postać. Ponadto rodzaj, czas trwania i stopień zaawansowania ataków może być za każdym razem inny u tego samego dziecka.

1.9 Czy choroba przebiega inaczej u dzieci i u dorosłych?

W miarę dojrzewania pacjenta ataki stają się zwykle coraz rzadsze i słabsze. Jednak u większości, jeśli nie u wszystkich chorych, choroba pozostaje w pewnym stopniu aktywna.

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.

3. ŻYCIE CODZIENNE

3.1 Jak choroba może wpłynąć na codzienne życie dziecka i jego rodziny?

Nawracające epizody gorączki mogą wpływać na jakość życia pacjentów. Często prawidłowa diagnoza jest stawiana późno; wcześniejszy jej brak może budzić niepokój u rodziców, a w niektórych przypadkach prowadzić do niepotrzebnych zabiegów medycznych.

3.2 Czy dziecko może chodzić do szkoły?

U dzieci cierpiących na choroby przewlekłe bardzo ważne jest kontynuowanie edukacji. Istnieje kilka czynników, które mogą sprawiać problemy w uczestniczeniu w zajęciach, dlatego ważne jest wyjaśnienie możliwych potrzeb dziecka nauczycielom. Rodzice i nauczyciele powinni zrobić wszystko co w ich mocy, żeby umożliwić dziecku normalne uczestniczenie w zajęciach szkolnych, nie tylko po to, by z powodzeniem kontynuowało naukę, ale również po to, by czuło się akceptowane i doceniane przez rówieśników i dorosłych. Bardzo ważne jest przyszłe wdrożenie młodych pacjentów w życie zawodowe – stanowi to jeden z celów opieki nad przewlekle chorymi.

3.3 Czy dziecko może uprawiać sport?

Uprawianie sportu jest bardzo ważnym aspektem życia codziennego każdego dziecka. Jednym z celów leczenia jest umożliwienie dzieciom prowadzenia jak najbardziej normalnego życia i sprawienie, by nie czuły się inne od swoich rówieśników. W związku z tym wszystkie czynności

należy wykonywać w takiej formie, w jakiej są tolerowane. Niemniej jednak podczas ataków konieczne może być ograniczenie aktywności fizycznej lub leżenie w łóżku.

3.4 Czy dieta ma wpływ na przebieg choroby?

Nie ma żadnych szczególnych zaleceń dotyczących diety. Ogólnie, żywienie dziecka powinno być zbilansowane i normalne dla jego wieku. Dla dorastających dzieci zaleca się zdrową, zbilansowaną dietę z odpowiednią ilością białka, wapnia i witamin. Pacjenci przyjmujący kortykosteroidy powinni unikać przejadania się – leki te powodują zwiększenie apetytu.

3.5 Czy klimat ma wpływ na przebieg choroby?

Niskie temperatury mogą wyzwać ataki choroby.

3.6 Czy dziecko może być szczepione?

Tak, dziecko może i powinno być szczepione, jednak przed podaniem żywej atenuowanej szczepionki należy poinformować lekarza prowadzącego, ponieważ może się okazać, że nie wolno ich stosować, podczas przyjmowania niektórych leków.

3.7 Jak choroba wpływa na życie seksualne, ciążę, antykoncepcję?

Jak dotąd w literaturze nie są dostępne żadne informacje na temat tego aspektu życia pacjentów. Zasadniczo, tak jak w innych chorobach autozapalnych, ze względu na możliwe działania niepożądane leków biologicznych na płód dobrze jest zaplanować ciążę, aby odpowiednio wcześniej dopasować leczenie.