

# Čo sa skrýva za autoinflamáciou?

Katarína Hrubíšková<sup>1</sup>, Miloš Jeseňák<sup>2,3</sup>, Juraj Payer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Centrum pre periodické horúčky V. internej kliniky LF UK a UN Bratislava, Slovenská republika

<sup>2</sup>Centrum pre periodické horúčky Kliniky detí a dorastu JLF UK a UN Martin, Slovenská republika

<sup>3</sup>Centrum pre periodické horúčky Kliniky pneumológie a ftizeológie JLF UK a UN Martin, Slovenská republika

Autoinflamačné ochorenia predstavujú skupinu porúch odlišných od autoimunitných ochorení, infekcií a malignít. Sú charakteristické atakmi neprovokovaného neinfekčného zápalu. Kľúčovou črtou je dysregulácia vrodenej imunity s nadprodukciou prozápalových cytokínov. Najlepšie opísanou skupinou sú monogénové autoinflamačné ochorenia. Môžu sa prejavovať rekurentnou horúčkou, atakmi sérozitídy, bolesťami kĺbov a svalov a kožnými exantémami.

**Kľúčové slová:** autoinflamačné ochorenie, inflamazóm, periodická horúčka, vrodená imunita.

## What is hidden behind autoinflammation?

Autoinflammatory diseases represent a group of disorders that are distinct from autoimmune diseases, infections and malignancies. They are characterised by attacks of unprovoked noninfectious inflammation. A key feature of autoinflammatory diseases is dysregulation of innate immune system and overproduction of pro-inflammatory cytokines. The best-characterized group of autoinflammatory diseases arises from mutations in single genes. They are typically manifested by recurrent attacks of fever and serositis as well as arthralgia, myalgia and skin exanthema.

**Key words:** autoinflammatory disease, inflammasome, periodic fever, innate immunity.

## Úvod

V ostatných rokoch sa čoraz viac dozvedáme o procese autoinflamácie. Tento proces sa netýka iba skupiny raritných ochorení z oblasti periodických horúčok, ale ukazuje sa, že je účastný aj patogenézy tak rozšírených ochorení ako je ateroskleróza, diabetes mellitus 2. typu, obezita, Crohnova choroba a sarkoidóza. Autoinflamačné ochorenia, ktorých klinickým prejavom môže byť okrem iného aj periodická horúčka alebo ataky neindukovaného zápalu, ktoré sa laboratórne javia ako „infekčné“, sa tým okrem iného začlenili do diagnostického algoritmu recidivujúcich febrilit, resp. atakov zápalu, ktoré predstavujú častý problém internistickej praxe. V súčasnej dobe sa tieto ochorenia stávajú terčom záujmu pre narastajúci záchyt nielen u predisponovaných etník a tiež pre neustále sa rozširujúce spektrum vedomostí o ich podstate. V článku sa venujeme skupine ochorení, u ktorých je známa genetická podstata ochorenia.

## Autoinflamácia

V roku 1999 prvýkrát v časopise Cell objavil pojem „autoinflamačný“ a bol použitý na opis skupiny ochorení, ktoré sa líšili od autoimunitných

chorôb a boli pre ne typické epizódy zápalu spôsobeného dysreguláciou vrodenej časti imunitného systému bez účasti autoreaktívnych T-lymfocytov alebo autoprotílátok (1). Dnes za autoinflamačné ochorenia (Autoinflammatory Diseases – AID) považujeme skupinu geneticky rozdielných, ale klinicky podobných ochorení prejavujúcich sa opakovanými atakmi zápalu s alebo bez sprievodnej horúčky, kožným výsevom, sérozitídou, lymfadenopatiou a postihnutím muskuloskeletálneho systému. Tieto ochorenia svojimi klinickými a laboratórnymi prejavmi môžu pripomínať infekčné alebo autoimunitné choroby alebo môžu mať črty typické pre alergické ochorenia (reakcia na vonkajší podnet, napr. chlad), ale nedá sa u nich dokázať ani infekcia, ani prítomnosť autoprotílátok, antigén špecifických T-lymfocytov alebo IgE mediovaného zápalu (2). Autoinflamačné ochorenia sú poruchami nešpecifickej, vrodenej imunity a do zápalového procesu sa zapájajú predovšetkým neutrofil, makrofág a monocyt. Kľúčovú úlohu v patofyziológii hrá neadekvátna cytokínová odpoveď, a to najmä nadprodukcia IL1 $\beta$ . Zápalová odpoveď je systémová a postihuje konkrétne tkanivá, ako je koža, kĺby, spojovka a serózne blany (pleura, peritoneum, perikard) (2).

KORESPONDENČNÁ ADRESA AUTORA:

MUDr. Katarína Hrubíšková, katarina.hrubiskova@ru.unb.sk

V. interná klinika LF UK a UN Bratislava, Nemocnica Ružinov, Ružinovská 6, 826 06 Bratislava, Slovenská republika

Cit. zkr: Vnitř Lék 2020; 66(3): e13–e21

Článek přijat redakcí: 20. 2. 2019

Článek přijat k publikaci: 9. 4. 2019