

až roky) s alebo bez sprievodnej horúčky, ktorú nemožno vysvetliť inými príčinami ako je infekcia alebo nádorový proces. K prejavom autoinflamačných ochorení patria horúčka, kožný raš, sérozitída (pleuritída, peritonitída), artritída, meningitída a uveitída. Vyskytuje sa lymfadenopatia a splenomegália. Najzávažnejšou komplikáciou je sekundárna amyloidóza. Počas epizódy zápalovej reakcie sa zvyšujú hladiny zápalových markerov (sedimentácia erytrocytov, C-reaktívny proteín, sérový amyloid A, fibrinogén), v bezpríznakovom období môžu byť normálne alebo mierne zvýšené (SAA). Typicky chýbajú vysoké titry autoprotilátok ako tomu býva u autoimunitných ochorení. V diferenciálno-diagnostickom prístupe k takémuto pacientovi je v prvom rade nutné vylúčiť infekčné a nádorové ochorenie. Dôsledným rozborom anamnézy (periodicita a dĺžka trvania atakov, etnický pôvod, klinické prejavy, často začiatok v detstve) sa snažíme zistiť „vzorec“ správania sa ochorenia. Nápomocné je pátranie po rodinnom výskyte. Mimoriadne účinnou liečbou je blokáda zapojených cytokínov a to najmä IL1 β , pričom pozitívna odpoveď na blokádu IL1 β je tiež cenným diagnostickým znakom.

Publikáciu tohto článku podporila spoločnosť Novartis Slovakia, s. r. o. SK1902963538.

Zoznam použitých skratiek

- AID – autoinflamačné ochorenie, Autoinflammatory Diseases
- AIM2 – Absent in Melanoma 2
- ASC – Apoptosis Associated Speck like Protein Containing a CARD
- ATP – adenozintrifosfát
- CAPS – Periodický syndróm asociovaný s kryopyrínom, Cryopyrin Associated Periodic Syndrome
- CINDU – chronická indukovateľná žihľavka, Chronic Inducible Urticaria
- CRMO – Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis
- CRP – C-reaktívny proteín
- CT – počítačová tomografia
- DAMP – molekulárne vzorce ohrozenia, Damage Associated Molecular Patterns
- DIRA – Deficiency of Interleukin-1 Receptor Antagonist
- DNA – deoxyribonukleová kyselina
- FCU – syndróm familiárnej chladovej žihľavky, Familial Cold Urticaria
- FCAS – familiárny chladový autoinflamačný syndróm, Familial Autoinflammatory Syndrome
- FMF – stredomorská horúčka, Familial Mediterranean Fever
- HIDS – syndróm hyperimmunoglobulinémie D, Hyperimmunoglobulinemia D with Periodic Fever Syndrome
- IDC – kontinuum imunologických ochorení, Immunological Disease Continuum
- IgA – imunoglobulín A
- IgD – imunoglobulín D
- IgE – imunoglobulín E
- IFN γ – interferón γ
- IMAD – Interferénom mediované autoinflamačné ochorenia, IFN-Mediated Autoinflammatory Diseases
- IL1 β – interleukín 1 β
- IL18 – interleukín 18
- IL33 – interleukín 33
- IPEX – syndróm imunitnej dysregulácie, polyendokrinopatie a enteropatie viazanej na chromozóm X, Immunodysregulation Polyendocrinopathy Enteropathy X-linked
- MVK – mevalonátkináza
- MWS – Muckle-Wellsov syndróm
- NK – prirodzené zabijáče, natural killer
- NLRC4 – NOD like receptor C4
- NOMID/CINCA – syndróm multisystémovej zápalovej choroby so začiatkom v novorodeneckom veku s neurologickými, kožnými a kĺbovými prejavmi, Neonatal Onset Multisystem Inflammatory Disease, Chronic Infantile Neurolog Cutaneous and Articular Syndrome
- PAMP – molekulárne vzorce patogenosti mikroorganizmov, Pathogen Associated Molecular Patterns
- PAPA – Pyogenic arthritis, Pyoderma gangrenosum and Acne
- PFAPA – Periodic fever, Aphthous stomatitis, Pharyngitis and Adenitis syndrome
- PRAAS/CANDLE – Proteasome-associated Autoinflammatory Syndrome/Chronic Atypical Neutrophilic Dermatoses with Lipodystrophy and Elevated Temperature
- SAA – sérový amyloid A
- SAPHO – Synovitis, Acne, Pustulosis, Hyperostosis, Osteitis
- TLR – receptory podobné Toll, Toll Like Receptors
- TNF – faktor nekrotizujúci tumory, Tumor Necrosis Factor
- TRAPS – periodický syndróm asociovaný s TNF receptorom, TNF Receptor Associated Periodic Syndrome
- USG – ultrasonografia

LITERATÚRA

1. McDermott MF, Aksentijevich I, Galon J, et al. Germline mutations in the extracellular domains of the 55kDa TNF receptor, TNFR1, define a family of dominantly inherited auto-inflammatory syndromes. *Cell* 1999; 97: 133–144.
2. Hoffman HM, Broderick L. The role of the inflammasome in patients with auto-inflammatory diseases. *J Allergy Clin Immunol* 2016; 138: 3–14.
3. Ciccarelli F, De Martinis M, Ginaldi L. An Update on Autoinflammatory Diseases. *Current Medicinal Chemistry* 2011; 21: 261–269.
4. Franceschi C, Bonafé M, Valensin S, et al. Inflamm-aging. An evolutionary perspective on immunosenescence. *Ann NY Acad. Sci USA* 2000; 908: 244–254.
5. Ridker PM, et al. CANTOS Trial Group. Antiinflammatory therapy with canakinumab for atherosclerotic disease. *N Eng J Med* 2017; 377: 1119–1131.
6. Romberg N, Al Moussawi K, Nelson-Williams C, et al. Mutation of NLRC4 causes a syndrome of enterocolitis and autoinflammation. *Nat Genet* 2014; 46: 1135–1139.
7. McGonagle D, McDermott MF. A proposed classification of the immunological diseases. *PLoS Med* 2006; 3: e297.
8. Savic S, Dickie LJ, Battellino M, et al. Familial Mediterranean fever and related periodic fever syndromes. *Autoinflammatory diseases*. *Curr Opin Rheumatol* 2012; 24: 103–112.
9. Freed D, Stevens EL, Pevsner J. Somatic mosaicism in the human genome. *Genes (Basel)* 2014; 5: 1064–1094.
10. Tanaka N, Izawa K, Saito MK, et al. High incidence of NLRP3 somatic mosaicism in patient with chronic infantile neurologic, cutaneous, articular syndrome: results of an International Multicenter Collaborative Study. *Arthritis Rheum* 2011; 63: 3625–3632.
11. Yamin TT, Ayala JM, Miller DK. Activation of the native 45-kDa precursor form of interleukin-1 converting enzyme. *J Biol Chem* 1996; 271: 13273–13282.
12. Gu Y, Kuida K, Tsutsui H et al. Activation of interferon-gamma inducing factor mediated by interleukin-1beta converting enzyme. *Science* 1997; 275: 206–209.