

Hereditární periodické horečky ze skupiny autoinflamatorních onemocnění

MUDr. Jana Fráňová, MUDr. Marcel Schüller, Ph.D.

Centrum dětské revmatologie, Pediatriká klinika Fakultní nemocnice Brno a Lékařské fakulty Masarykovy univerzity Brno

Autoinflamatorní onemocnění (autoinflammatory diseases, AID) tvoří skupinu vzácných zánětlivých nemocí, způsobených poruchou regulace mechanismů nespecifické imunity. Bez zjevné příčiny při nich dochází ke spontánním celkovým a/nebo lokálním projevům zánětlivé aktivity. Mezi typická autoinflamatorní onemocnění řadíme **syndromy periodických horeček**. Patří sem u nás nejčastěji se vyskytující periodická horečka asociovaná s aftózní stomatitidou, zánětem hltanu a mízních uzlin (**syndrom PFAPA**), u níž je příčina multifaktoriální a genetický podklad zatím nebyl definován, ale také **klasické monogenní horečky**, například syndrom hyper IgD nebo familiární středomediteránské horečky, s již objasněnými genetickými mutacemi. Po-
dezření na *geneticky vázané horečky* vzniká při rodinném výskytu febrilních epizod, začátku potíží již v raném věku, ale také při opakujících se přidružených příznacích, například kožních, očních či kloubních. Hlavním rizikem neléčených monogenních periodických horeček je rozvoj sekundární amyloidózy. Vzniku orgánového poškození včetně ledvinového selhání může zabránit včasná protizánětlivá léčba.

Klíčová slova: autoinflamatorní onemocnění (AID), syndrom periodických horeček.

Hereditary periodic fevers from the group of autoinflammatory diseases

Autoinflammatory diseases (AID) are a group of rare inflammatory diseases caused by the dysregulation of nonspecific immunity mechanisms. In the absence of an obvious cause, they result in spontaneous general and/or local manifestations of inflammatory activity. Typical autoinflammatory diseases include periodic fever syndromes. These include in our country prevailing periodic fever associated with aphthous stomatitis, pharyngitis and lymph node inflammation (PFAPA syndrome), in which the cause is multifactorial and the genetic cause has not yet been defined, as well as classic monogenic fevers, such as Hyper-IgD syndrome or Familial Mediterranean fever, with genetic mutations already known. Genetically linked fevers are suspected when there is a family history of febrile episodes, the onset of problems at an early age, but also when there are recurrent associated symptoms, such as skin, eye or joint symptoms. The main risk of untreated monogenic periodic fevers is the development of secondary amyloidosis. Early anti-inflammatory treatment can prevent the development of organ damage, including renal failure.

Key words: autoinflammatory disease (AID), periodic fever syndrome.

Diferenciální diagnostika horeček

Horečkou nazýváme stav, kdy dochází k vzestupu tělesné teploty nad 38 °C. Její diferenciální diagnostika je velmi široká. Horečka může provázet **autoinflamatorní onemocnění**, kterým se věnuje tento článek. Mnohem častěji jsou však teploty způsobeny **běžnými infekčními agens**. Pokud se již v dětském

věku setkáváme s opakovanými závažnějšími infekty typu bronchopneumonie, meningitidy či zánětu středouší, je potřeba myslet na **primární imunodeficit**. Pacienti s primárním i **sekundárním imunodeficitem** mohou častěji onemocnět vzácnějšími infekcemi včetně kvasinkových či plísňových. Příčinou febrilií mohou být rovněž **hemato/onkologická onemocnění** (například leukemie, hodgkin-

ský i non-hodgkinský lymfom, nádory CNS), **systémová zánětlivá onemocnění** nerevmatická (idiopatické střevní záněty) či revmatická (například vaskulitidy včetně Kawasakiho nemoci či Henochovy-Schönleinovy purpury, systémový lupus erythematosus – SLE, Stillova choroba dospělých či systémová forma juvenilní idiopatické artritidy – sJIA), některá **endokrinologická onemocnění**

MUDr. Jana Fráňová

Centrum dětské revmatologie, Pediatriká klinika Fakultní nemocnice Brno a Lékařské fakulty Masarykovy univerzity Brno
franova.jana@fnbrno.cz

Cit. zkr.: Med. Praxi. 2023;20(1):10-16

Článek přijat redakcí: 10. 1. 2023

Článek přijat k publikaci: 3. 2. 2023