

## UDRUGE BOLESNIKA / PATIENTS' SOCIETIES

### AUTOINFLAMATORNE BOLESTI

Darija Čubelić, Branimir Anić

*Zavod za kliničku imunologiju i reumatologiju, Klinika za unutarnje bolesti Medicinskog fakulteta, Klinički bolnički centar Zagreb, Zagreb*

Autoinflamatorne bolesti (AIB) su heterogena skupina bolesti uzrokovanih poremećajem regulacije prirodene imunosti što dovodi do ponavljajućih epizoda sistemske upale bez prisutnosti infektivnog uzročnika ili autoantitijela. Glavnu ulogu u patogenezi igraju disregulacija inflamasi i prekomjerna proizvodnja interleukina-1. U većini slučajeva AIB imaju genetsku pozadinu s mutacijama u jednom ili više gena, no mogu biti i multifaktorske, uz utjecaj okoliša na moduliranje fenotipa. Razvojem i sve češćim korištenjem genetike, kao i napretkom u polju istraživanja imunodeficijencija, broj opisanih AIB ubrzano se povećava. Ipak, za minimalno 40-60% pacijenata ne može se postaviti jasna dijagnoza te se svrstavaju u nedefinirane AIB.

Svrha ovog izlaganja je dati kratki pregled patogeneze AIB, dijagnostičkih postupaka te metoda liječenja.

Do danas je opisano preko 50 monogenih AIB, od kojih je najpoznatija obiteljska mediteranska vrućica. U poligenih AIB svrstavaju se kompleksne multifaktorijske bolesti poput Stillove bolesti odrasle dobi, sindroma SAPHO (sinovitis, akne, pustuloza, hiperostozna, osteitis), sindroma periodične vrućice, aftoznog stomatitisa, faringitisa i adenitisa, Schnitzlerovog sindroma i dr.

Dijagnoza se temelji na prepoznavanju obrazaca prezentacije AIB, isključivanju diferencijalnih dijagnoza te genetskom testiranju. Simptomi, osim tipično povišenih parametara akutne faze upale, uključuju febrilitet, groznicu, osip, serozitis (pleuritis i peritonitis), artritis, meningitis i uveitis, no često je njihova prezentacija nespecifična što otežava postavljanje dijagnoze.

Rana dijagnostika i liječenje izrazito su bitni zbog prevencije komplikacija poput destruktivne artropatije, amiloidoze te oštećenja organa.

U konvencionalnom liječenju upotrebljavaju se nesteroidni protuupalni lijekovi, glukokortikoidi te lijekovi koji modificiraju tijek bolesti (DMARD) poput metotreksata i kolhicina. U daljnjoj eskalaciji terapije ili kod potrebe za snižavanjem doze glukokortikoida koriste se inhibitori IL-1, inhibitori IL-6, inhibitori TNF $\alpha$  te JAK inhibitori. Zaključno, autoinflamatorne bolesti zbog svoje često nespecifične prezentacije predstavljaju izazov u dijagnostici i liječenju te je rano prepoznavanje i terapijska intervencija od velike važnosti u prevenciji komplikacija i oštećenja organa.

**Ključne riječi:** autoinflamatorne bolesti, interleukin-1, prirodna imunost, inflamasi

**Izjava o sukobu interesa:** Nema sukoba interesa