

INTERFERONOPATIJA ILI NF-KAPPAB-PATIJA? PRIKAZ BOLESNIKA

Mario Šestan¹, Mirna Bradamante², Matej Šapina³, Marijan Frković¹, Danica Grgurić¹, Lana Omerza¹, Zlatko Marušić⁴, Stefano Volpi⁵, Adriana de Jesus⁶, Raphaela Goldbach-Mansky⁶, Marija Jelušić¹

¹Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb, Zagreb, Hrvatska

²Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Klinika za dermatovenerologiju, Klinički bolnički centar Zagreb, Zagreb, Hrvatska

³Medicinski fakultet Osijek i Fakultet za dentalnu medicinu i zdravstvo Osijek, Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Osijek, Osijek, Hrvatska

⁴Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Klinički zavod za patologiju i citologiju, Klinički bolnički centar Zagreb, Hrvatska

⁵Istituto Giannina Gaslini, Università degli Studi di Genova, Genova, Italy

⁶National Institute of Allergy and Infectious Diseases [NIH] Bethesda, SAD

Uvod. Interferonopatije i NF-kappaB-patije jesu novije prepoznata skupina autoinflamatornih poremećaja obilježenih disregulacijom u signalnom putu interferona tipa I odnosno NF-kappaB. Prikazat ćemo bolesnicu koja od novorođenačke dobi boluje od autoinflamatorne bolesti s preklapanjem obilježja obiju skupina bolesti.

Rezultati. Bolest je započela odmah nakon rođenja pojavom bolnih eritematoznih potkožnih infiltrata, najprije na licu, a potom na trupu i ekstremitetima uz povremene febrilitete te visoke upalne parametre (hiperferitinemija, hiperkomplementemija, hiperfibrinogenemija, ubrzana sedimentacija, povišen C-reaktivni protein, leukocitoza s neutrofilijom i trombocitozom) uz porast transaminaza te dislipidemiju. Može se izdvojiti pleocitoza u likvoru s dominacijom monocita, uz izraženu hipoglikorahiju, međutim ekstenzivnom mikrobiološkom obradom nije dokazana infekcija kojom bi se objasnilo protrahirano upalno stanje. Učinjena je biopsija kožnih promjena, a histološki nalaz bioptata odgovara lobularnom panikulitisu. Temeljem kliničke slike, nalaza biopsije kože, isključenja infektivne etiologije bolesti i maligniteta, postavljena je sumnja na autoinflamatornu bolest te je učinjen interferonski potpis koji je pristigao viskopozitivan. Diferencijalno-dijagnostički najizglednijim činili su se sindrom CANDLE (engl. *chronic atypical neutrophilic dermatosis with lipodystrophy and elevated temperature*) ili NEMO-NDAS (engl. *NEMO deleted exon 5 –autoinflammatory syndrome*). S vremenom dolazi do promjene u kliničkoj slici uz pojavu cikličkih epizoda bolnih grčeva u trbuhu praćenih hematokezijom i proljevastim stolicama. Sukladno predminijevanoj dijagnozi započeta je terapija sistemskim glukokortikoidima u postupno smanjujućim dozama uz inhibitor Janus kinaze, baricitinib, pri čemu dolazi do djelomičnog poboljšanja iako ne i potpune uspostave kontrole bolesti. Sekvenciranjem gena iz imunogenetskog panela utvrđena je patogena varijanta u egzonu 5 (c.671+1G>C) gena IKBKG, čime je potvrđena dijagnoza NEMO-NDAS i započeta terapija inhibitorom tumor-nekrotizirajućeg čimbenika alfa.

Zaključak. NF-kappaB-patije predstavljaju novu skupinu autoinflamatornih poremećaja. Kliničari moraju biti svjesni kliničkih signala poremećaja u putu NF-kappaB kako bi posumnjali na njih i ispravno usmjerili dijagnostičku obradu.

Ključne riječi: interferonopatije; NF-kappaB-patije; autoinflamatorne bolesti; sekvenciranje; imunogenetski panel
Izjava o sukobu interesa: nema sukoba interesa