https://doi.org/10.33004/reumatizam-supp-73-1-88

U potrazi za NEMO-om: medicinska sestra u skrbi za dijete s rijetkom autoinflamatornom bolešću

Finding NEMO: Nursing Care for a Child with a Rare Autoinflammatory Disease

Danica Grgurić [1]

[1]*Klinika za pedijatriju, Zavod za kliničku imunologiju i reumatologiju, Referentni centar Ministarstva zdravlja RH za pedijatrijsku i adolescentnu reumatologiju; punopravni član Europske mreže referentnih centara za rijetke imundeficijencije, autoinflamatorne i autoimunosne bolesti (ERN-RITA); Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, KBC Zagreb*

Uvod: Autoinflamatorne bolesti nastaju zbog poremećaja urođene imunosti. Očituju se ponavljanom ili trajnom upalom bez jasnog uzroka ili dokazane infekcije. NEMO-NDAS je vrlo rijetka bolest povezana s promjenom gena IKBKG i poremećajem upalnog signalnog puta NF-κB. Cilj rada je prikazati dijete s vrlo ranim početkom bolesti i istaknuti znakove važne za sestrinsko praćenje.
Prikaz bolesnika: Bolest je u djevojčice započela u 11. danu života kada su primijećeni nastanak bolnih potkožnih čvorića i crvenila kože, povišena temperatura, izrazita razdražljivost i povišeni pokazatelji upale. Obrada na infekcije bila je negativna, a antibiotici nisu doveli do poboljšanja. Epizode su se ponavljale približno svaka tri tjedna. Kožne promjene trajale su tri do četiri dana i nestajale bez ožiljaka. Pojavili su se bolni grčevi, krv u stolici, odbijanje hrane te zaostajanje u rastu i razvoju. Biopsija kože pokazala je upalu potkožnog masnog tkiva – panikulitis. Poseban laboratorijski test, interferonski potpis, bio je izrazito povišen pa se najprije sumnjalo na sindrom CANDLE (kronična atipična neutrofilna dermatoza s lipodistrofijom i povišenom temperaturom). Genskim testiranjem otkrivena je promjena u genu IKBKG te je potvrđena autoinflamatorna bolest pod nazivom NEMO-NDAS (engl. NEMO-deleted exon 5 autoinflammatory syndrome). Glukokortikoidi su smanjili pokazatelje upale, a nakon uvođenja baricitiniba privremeno su prestale febrilne epizode i poboljšale se kožne promjene. Bolest se ponovno aktivirala izrazito lošim općim stanjem nalik na sepsu, s visokim febrilitetom, bolnim kožnim promjenama i izrazito visokim upalnim biljezima te je naposljetku uvedena anti-TNF terapija na koju dolazi do djelomične kontrole bolesti.
Zaključak: Na rijetku autoinflamatornu bolest treba posumnjati kada se u dojenčeta ponavljaju temperatura, bolne kožne promjene i probavne tegobe, uz povišene pokazatelje upale i bez dokaza infekcije. Medicinska sestra važna je u opažanju ponavljanja simptoma, procjeni boli i općeg stanja, praćenju kože, stolice, prehrane, rasta i učinka terapije te u podršci roditeljima. Sustavno bilježenje promjena može ubrzati dijagnostički postupak i olakšati timsku skrb.

Ključne riječi: autoifnalamtorne bolesti, urođena imunost, medicinska sestra, timska skrb
Keywords: autoinflammatory diseases, innate immunity, nurse, team care
E-mail adresa prezentirajućeg autora: danica.grguric@hotmail.com
Izjava o sukobu interesa: nema sukoba interesa