



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/AM/intro>

NLRP12 կապված կրկնվող տենդ

Տարբերակ 2016

1. Ի՞նչ է NLRP12-կապված կրկնվող տենդը:

1.1 Ի՞նչ է սա:

NLRP12 կապված կրկնվող տենդը գենետիկական հիվանդություն է: Պատասխանատու գենը կոչվում է NLRP12 (կամ NALP12), որը դեր ունի բորբոքային պաթոմեխանիզմներում: Հիվանդը ունենում է տենդի կրկնվող դրվագներ, ուղեկցվող բազմազան նշաններով, որոնցից են գլխացավը, հոդերի ցավը կամ այտուցը և մաշկի ցանը: Նշանները հավանաբար խթանվում են ցրտի ազդեցություններից: Բուժում չստանալու դեպքում, հիվանդությունը կարող է լինել շատ տանջալի, բայց այն կյանքի համար վտանգավոր չէ:

1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:

Այն հազվադեպ հանդիպող հիվանդություն է: Ներկայումս աշխարհում հայտնաբերված է 10-ից ավելի քիչ հիվանդ:

1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:

NLRP12 կապված կրկնվող տենդը գենետիկական հիվանդություն է: Պատասխանատու գենը կոչվում է NLRP12 (կամ NALP12): Գենետիկորեն փոփոխված գենը պատասխանատու է օրգանիզմի բորբոքային պատասխանի խանգարման համար: Խանգարման հստակ մեխանիզմները դեռևս հետազոտվում են:

1.4 Ա՞յն ժառանգական է:

NLRP12 կապված կրկնվող տենդը ժառանգվում է որպես աուտոսոմ

դոմինանտ հիվանդություն: Սա նշանակում է, որպեսզի անհատը ունենա NLRP12 կապված կրկնվող տենդ, նրա ծնողներից մեկը պետք է ունենա այս հիվանդությունը: Երբեմն, ընտանիքի անդամներից ոչ մեկը չի ունենում կրկնվող տենդ, այս դեպքում գենը վնասվում է պտղի բեղմնավորման ընթացքում (այսպես կոչված de novo մուտացիա) կամ ծնողը, որը կրում է այս մուտացիան չի ունենում կլինիկական նշաններ կամ ունենում է հիվանդության շատ թեթև ձև (փոփոխական պենետրանտություն):

1.5 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Հնարավոր է այն կանխարգելել:

Երեխան ունի այս հիվանդությունը, քանի որ նա այն ժառանգել է ծնողներից մեկից, ով NLRP12 գենի մուտացիայի կրող է, բացառությամբ de novo մուտացիաների առաջացման դեպքերի: Անձը, ով մուտացիա է կրում, կարող է ունենալ կամ չունենալ NLRP12 կապված կրկնվող տենդի կլինիկական նշաններ: Ներկայումս հիվանդությունը հնարավոր չէ կանխարգելել:

1.6 Ա՞յն ինֆեկցիա է:

NLRP12 կապված կրկնվող տենդը վարակիչ հիվանդությունն չէ: Միայն գենետիկորեն ախտահարված անհատները կարող են զարգացնել այս հիվանդությունը:

1.7 Որո՞նք են հիմնական նշանները:

Հիվանդության հիմնական նշանը տենդն է: Տենդը տևում մոտ 5-10 օր և կրկնվում է ոչ կանոնավոր ընդմիջումներով (շաբաթներից մինչև ամիսներ): Տենդի նոպաները ուղեկցվում են տարբեր նշաններով, որոնցից են գլխացավը, հոդերի ցավը կամ այտուցը, եղնջացանը և մկանացավը: Տենդի նոպաները հավանաբար խթանվում են ցրտի ազդեցությունից: Միայն մեկ ընտանիքում հայտնաբերված է նեյրոսենսոր խլություն:

1.8 Հիվանդությունը նմա՞ն է բոլոր երեխաների մոտ:

Հիվանդությունը նման չէ բոլոր երեխաների մոտ: Նրա ծանրության աստիճանը տատանվում է թեթևից մինչև ծանր: Ավելին, նոպաների

ծնը, տևողությունը և ծանրության աստիճանը կարող են ամեն անգամ տարբեր լինել, նույնիսկ միևնույն հիվանդի մոտ:

1.9 Հիվանդությունը տարբերվում է երեխաների և մեծահասակների մոտ:

Տարիքի հետ տենդի գրոհները թվում է, թե դառնում են ավելի քիչ և ավելի մեղմ: Սակայն, հիվանդության որոշակի ակտիվություն պահպանվում է հիվանդների մեծ մասի, եթե ոչ բոլորի մոտ: