



https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

NRLP-12 Gerelateerde Terugkerende Koorts

Versie 2016

1. WAT IS NRLP-12 GERELATEERDE TERUGKERENDE KOORTS

1.1 Wat is het?

NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts is een genetische aandoening. Het verantwoordelijke gen wordt NRLP12 (of NALP12) genoemd en speelt een rol bij de signaalbanen voor ontsteking. De patiënten leiden aan terugkerende koortsaanvallen die gepaard gaan met symptomen zoals hoofdpijn, gewrichtspijn of gezwollen gewrichten en huiduitslag. De symptomen worden waarschijnlijk geactiveerd door blootstelling aan koude. Als de aandoening niet behandeld wordt, kan het erg invaliderend zijn, maar het is niet levensbedreigend.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

Het is een zeer zeldzame ziekte. Op dit moment is het bij minder dan 10 personen ter wereld vastgesteld.

1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts is een genetische aandoening. Het verantwoordelijke gen wordt NRLP12 (of NALP12) genoemd. Het genetisch gemodificeerde gen is verantwoordelijk voor de verstoring van de ontstekingsreactie van het lichaam. Het exacte mechanisme van deze verstoring wordt nog onderzocht.

1.4 Is het erfelijk?

NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts wordt overgeërfd als een

autosomale dominante aandoening. Dit betekent dat een persoon ten minste één ouder moet hebben met de aandoening om NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts te kunnen krijgen. Soms is er geen ander familielid dat ook aan terugkerende koortsaanvallen lijdt: in deze gevallen is het gen beschadigd geraakt bij de conceptie van het kind (bekend als een de novo mutatie) of de ouder die drager is van de mutatie heeft geen klinische symptomen of slechts een hele milde vorm van de aandoening (variabele penetrantie).

1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

Het kind heeft de aandoening omdat hij/zij de ziekte geërfd heeft van één van de ouders die drager is van de NRLP-12-genmutatie of er is een de novo mutatie opgetreden. Een persoon die de mutatie draagt, kan maar hoeft geen klinische symptomen van NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts te vertonen. De ziekte kan op dit moment niet voorkomen worden.

1.6 Is het besmettelijk?

NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts is geen besmettelijke aandoening. Alleen personen met een genetische aanleg kunnen deze ziekte ontwikkelen.

1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

Het belangrijkste symptoom is koorts. De koorts houdt ongeveer 5-10 dagen aan en komt met onregelmatige tussenpozen (weken tot maanden) terug. De koortsaanvallen gaan gepaard met verschillende symptomen. Deze symptomen kunnen onder andere hoofdpijn, gewrichtspijn en gezwollen gewrichten, jeukende uitslag en myalgie omvatten. De koortsaanvallen worden waarschijnlijk geactiveerd door blootstelling aan koude. In slechts één familie is sensorineuraal gehoorsverlies waargenomen.

1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind op dezelfde manier?

De aandoening verloopt niet bij ieder kind gelijk; de ziekte varieert van

een milde tot een ernstigere vorm. Verder kunnen het soort, de duur en de ernst van de aanvallen iedere keer verschillen, zelfs bij hetzelfde kind.

1.9 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?

Als de patiënten opgroeien, lijken de koortsaanvallen te verminderen en milder te worden. Ook al blijft er enige ziekteactiviteit bij de meeste, zo niet alle, personen met de aandoening, aanwezig.