



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

Febbre Ricorrente Associata a NLRP12

Versione 2016

1.CHE COS'È LA FEBBRE RICORRENTE ASSOCIATA A NLRP12

1.1 Che cos'è?

La febbre ricorrente associata a NLRP12 (o NALP12) è una malattia genetica. Il gene responsabile è NLRP12 e ha un ruolo nelle vie di attivazione della risposta infiammatoria. I pazienti soffrono di attacchi ricorrenti di febbre accompagnati da diversi sintomi come mal di testa, dolore o gonfiore alle articolazioni e eruzioni cutanee. I sintomi sono probabilmente innescati dall'esposizione al freddo. Se non trattata la malattia potrebbe essere molto debilitante, pur non essendo potenzialmente a rischio per la vita.

1.2 È diffusa?

La malattia è molto rara. Attualmente, sono stati identificati pochissimi pazienti in tutto il mondo.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

La febbre ricorrente associata a NLRP-12 è una malattia genetica. Il gene responsabile è chiamato NLRP12. Una mutazione a carico di tale gene è responsabile di un disturbo della risposta infiammatoria nell'organismo. Il meccanismo esatto di questo disturbo è ancora in fase di indagine.

1.4 È ereditaria?

La febbre ricorrente associata a NLRP12 è ereditata come malattia

autosomica dominante. Questo significa che per essere affetto uno dei genitori deve esserne colpito. A volte non ci sono altri membri della famiglia che soffrono di febbre ricorrente: pertanto il gene potrebbe esser stato danneggiato al momento del concepimento del bambino (mutazione de novo) o il genitore che porta la mutazione non mostra i sintomi clinici o manifesta una forma molto leggera della malattia (penetranza variabile).

1.5 Perché mio figlio ha questa malattia? Si può prevenire?

Il bambino ha questa malattia perché è stata ereditata da uno dei genitori che porta una mutazione del gene NLRP12, a meno che non si sia verificata una mutazione de novo. La persona che porta la mutazione potrebbe o non potrebbe manifestare i sintomi clinici della febbre ricorrente associata a NLRP12. Attualmente la malattia non può essere prevenuta.

1.6 È infettiva?

La febbre ricorrente associata a NLRP12 non è una malattia infettiva. Solo i soggetti geneticamente colpiti possono sviluppare la malattia.

1.7 Quali sono i sintomi principali?

Il sintomo principale è la febbre. La febbre dura circa 5-10 giorni e si ripresenta a intervalli regolari (da settimane da mesi). Gli attacchi di febbre sono accompagnati da diversi sintomi, che includono mal di testa, dolore e gonfiore alle articolazioni, eruzioni orticarioidi e mialgie. Gli attacchi di febbre sono probabilmente innescati dall'esposizione al freddo. La sordità neurosensoriale è stata osservata solo in una famiglia.

1.8 La malattia è uguale in tutti i bambini?

La malattia non è uguale in tutti i bambini, ma varia da forme più leggere a forme più gravi. Inoltre, il tipo, la durata e la gravità degli attacchi possono essere diversi ogni volta, anche nello stesso bambino.

1.9 La malattia nei bambini è diversa da quella negli adulti?

Con la crescita dei pazienti gli attacchi di febbre sembrano divenire più leggeri e meno frequenti. Tuttavia, alcune attività della malattia persistono nella maggior parte delle persone colpite, se non in tutte.