



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

## NLRP-12 相关性回归热

第几版本2016

### 1.什么是NLRP-12相关性回归热？

#### 1.1.什么是NLRP-12相关性回归热？

NLRP-12相关性回归热是一种基因遗传病。相关基因是NALP12，在炎症信号通路中起作用。经常周期性发热并伴有一系列临床表现如头痛、关节痛或关节肿痛和皮疹。临床症状可能由受凉引发。如果不治疗，该病可使人衰弱，但不至于威胁生命。

#### 1.2该病常见吗？

该病非常罕见,目前,全世界不超过10例患者被确诊。

#### 1.3该病的病因是什么？

NLRP-12相关性回归热是一种基因遗传病。相关基因是NALP12。经过改造的基因导致个体炎症反应的紊乱。这种紊乱的确切机制还在研究中。

#### 1.4该病遗传吗？

该病是常染色体显性遗传病，是可以遗传的。这意味着如果得此病，需要父母中一个是患病的。有时，家人中并没人患有此病，一个原因是在怀孕期间基因遭到破坏，另一个原因是父母携带有突变基因可能没有表现出临床症状或仅仅表现非常轻的症状。

#### 1.5我的孩子为什么会得这种病？能预防吗？

该病遗传自携带有NLRP-12基因突变的父母，除了发生新生突变。携带有该突变基因的人不一定会表现出该病的临床症状。该病目前还不能预防。

#### 1.6该病传染吗？

该病是非传染性疾病。只有基因发生异常才可导致该病。

---

### **1.7该病的主要临床症状是什么？**

主要的临床症状是发热，发热持续约5-10天，然后间隔一段时间（数周或数月）后再次发作。发热常伴有其他的临床表现，包括头痛、关节肿痛，荨麻疹性皮疹和肌痛。发热可能由受凉引发。只在一个家族中，发现感觉神经性耳聋。

### **1.8每个患病孩子都是一样的吗？**

该病在每个孩子身上并不相同，在轻型和更严重型之间变化。而且，甚至在同一个孩子，每次发作的类型、持续时间和严重性可能不同。

### **1.9该病在儿童和成人之间有差异吗？**

随着年龄的增长，发热变得更少更轻。但是在大部分患者中，会保持一定的活动度。