



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

## **Σχετιζομενος Με Το NLRP-12 Υποτροπιαζων Πυρετος**

Έκδοση από 2016

### **1. ΤΙ ΕΙΝΑΙ Ο ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΟΣ ΜΕ ΤΟ NLRP12 ΥΠΟΤΡΟΠΙΑΖΩΝ ΠΥΡΕΤΟΣ**

#### **1.1 Τι είναι;**

Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός είναι γενετικό νόσημα. Το υπεύθυνο γονίδιο ονομάζεται NALP12 (ή NLRP12) και διαδραματίζει ένα ρόλο στα σηματοδοτικά μονοπάτια της φλεγμονής. Οι ασθενείς πάσχουν από επαναλαμβανόμενα επεισόδια πυρετού που συνοδεύεται από μια ποικιλία συμπτωμάτων, όπως ο πονοκέφαλος, οι αρθραλγίες ή το οίδημα των αρθρώσεων και το δερματικό εξάνθημα. Τα συμπτώματα είναι πιθανόν ότι προκαλούνται από την έκθεση στο ψύχος. Χωρίς θεραπεία, η νόσος μπορεί να είναι πολύ εξουθενωτική, αλλά δεν είναι απειλητική για τη ζωή.

#### **1.2 Πόσο συχνό είναι;**

Η νόσος είναι πολύ σπάνια. Μέχρι στιγμής, λιγότεροι από 10 ασθενείς έχουν αναγνωριστεί σε όλον τον κόσμο.

#### **1.3 Ποια είναι τα αίτια της νόσου;**

Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός είναι γενετικό νόσημα. Το υπεύθυνο γονίδιο ονομάζεται NALP12 (ή NLRP12). Το γενετικά τροποποιημένο γονίδιο είναι υπεύθυνο για τη διαταραχή της φλεγμονώδους απάντησης του οργανισμού. Ο ακριβής μηχανισμός αυτής της διαταραχής είναι ακόμα υπό διερεύνηση.

---

#### **1.4 Είναι κληρονομικό;**

Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός κληρονομείται ως σωματική επικρατούσα νόσος. Αυτό σημαίνει ότι, για να έχει ένα άτομο τη νόσο, πρέπει να έχει έναν προσβεβλημένο γονέα. Μερικές φορές, δεν υπάρχει κανένα άλλο μέλος της οικογένειας που πάσχει από υποτροπιάζοντα πυρετό: είτε το γονίδιο έχει υποστεί βλάβη κατά τη σύλληψη του παιδιού (γνωστή ως νέα μετάλλαξη) ή ο γονέας που φέρει τη μετάλλαξη μπορεί να μη παρουσιάζει τα κλινικά συμπτώματα ή παρουσιάζει μόνο μια πολύ ήπια μορφή της νόσου (μεταβλητή διεισδυτικότητα).

#### **1.5 Γιατί το παιδί μου έχει αυτή τη νόσο; Μπορεί να προληφθεί;**

Το παιδί έχει τη νόσο, επειδή την κληρονόμησε από τον ένα γονέα που φέρει μια μετάλλαξη στο γονίδιο NLRP12, εκτός και αν έχει συμβεί μια νέα μετάλλαξη. Το άτομο που φέρει τη μετάλλαξη μπορεί να παρουσιάζει ή να μην παρουσιάζει τα κλινικά συμπτώματα του σχετιζόμενου με το NLRP12 υποτροπιάζοντα πυρετού. Η νόσος δεν μπορεί να προληφθεί.

#### **1.6 Είναι μεταδοτικό;**

Ο σχετιζόμενος με το NLRP12 υποτροπιάζων πυρετός δεν είναι λοιμώδης νόσος. Μόνο τα γενετικώς επιβαρυσμένα άτομα μπορεί να εκδηλώσουν τη νόσο.

#### **1.7 Ποια είναι τα κυριότερα συμπτώματα;**

Το κυριότερο σύμπτωμα είναι ο πυρετός. Ο πυρετός διαρκεί περίπου 5-10 ημέρες και επαναλαμβάνεται κατά τακτά χρονικά διαστήματα (εβδομάδες έως μήνες). Οι εξάρσεις του πυρετού συνοδεύονται από μια ποικιλία συμπτωμάτων. Αυτά μπορεί να περιλαμβάνουν πονοκέφαλο, πόνο και οίδημα των αρθρώσεων, κνιδωτικό εξάνθημα και μυαλγίες. Οι εξάρσεις του πυρετού είναι πιθανόν να προκαλούνται από την έκθεση σε ψύχος. Σε μία μόνο οικογένεια, παρατηρήθηκε νευροαισθητήρια βαρηκοΐα.

---

### **1.8 Είναι η νόσος η ίδια σε όλα τα παιδιά;**

Η νόσος δεν είναι η ίδια σε όλα τα παιδιά. Η νόσος ποικίλλει από ήπια έως περισσότερο σοβαρή. Επιπλέον, ο τύπος, η διάρκεια και η βαρύτητα των επεισοδίων μπορεί να είναι διαφορετική κάθε φορά, ακόμα και στο ίδιο παιδί.

### **1.9 Είναι η νόσος διαφορετική στα παιδιά απ' ό,τι στους ενήλικες;**

Καθώς οι ασθενείς μεγαλώνουν, τα πυρετικά επεισόδια φαίνεται ότι γίνονται λιγότερα και ηπιότερα. Ωστόσο, κάποιου βαθμού ενεργότητα της νόσου παραμένει στα περισσότερα, αν όχι σε όλα τα προσβεβλημένα άτομα.