



www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

Rekurentní horečka spojená s NRLP21

Verze č 2016

1. CO JE TO REKURENTNÍ HOREČKA SPOJENÁ S NRLP12

1.1 Co je to?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 patří mezi dědičná onemocnění. Zodpovědný gen tohoto onemocnění je označován jako NRLP12 a uplatňuje se v mechanismech přenosu zánětlivých podnětů. Pacienti trpí opakovanými záchvaty horeček doprovázenými řadou dalších projevů jako jsou bolesti hlavy, bolesti a otoky kloubů, vyrážka. Projevy mohou být spuštěny působením chladu. Neléčené onemocnění může vést k invaliditě, ale není život ohrožující.

1.2 O jak časté onemocnění se jedná?

Jedná se o velmi vzácné onemocnění. V současné době je ve světě známo asi 10 případů.

1.3 Jaké jsou příčiny nemoci?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 je dědičným onemocněním. Zodpovědný gen je označován jako NRLP12 (nebo NALP12). Změněný gen zodpovídá za poruchu zánětlivé odpovědi organismu. Přesný mechanismus této poruchy je dosud studován.

1.4 Je nemoc dědičná?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 se dědí jako autozomálně dominantní onemocnění. To znamená, že jeden z rodičů pacienta je obvykle také postižen. Pokud nikdo v rodině dítěte tímto onemocněním

netrpí, může se jednat o tzv. mutaci de novo, tedy změnu genu v době koncepce (oplození), případně může mít nemoc u jednoho z rodičů velmi mírný průběh a nemusí být rozpoznána. Tento jev se označuje jako variabilní penetrance.

1.5 Proč moje dítě onemocnělo? Dalo se tomu předejít?

Dítě onemocnělo, protože zdědilo chorobu po jednom z rodičů, který je nositelem změněného genu NRLP12 nebo u něho došlo v raném stadiu vývoje k mutaci de novo. Osoba, která je nositelem změněného (mutovaného) genu může, ale nemusí mít projevy rekurentní horečky spojené s NRLP12. Rozvoji nemoci se nedá předejít.

1.6 Jedná se o nakažlivé onemocnění?

Rekurentní horečka spojená s NRLP12 není infekční chorobou. Onemocnět mohou jenom jedinci s genetickou poruchou.

1.7 Jaké jsou hlavní projevy onemocnění?

Hlavním projevem je horečka, která trvá 5-10 dní a vrací se v nepravidelných intervalech (týdny až měsíce). Ataky horečky jsou doprovázené různými symptomy jako např. bolesti hlavy, bolesti a otoky kloubů, vyrážka a bolesti svalů. Ataky mohou být vyvolány chladem. U jedné rodiny byla popsána ztráta sluchu.

1.8 Je nemoc u všech dětí stejná?

Ne, není. Závažnost nemoci kolísá mezi mírnými a těžšími formami. Charakter, závažnost a trvání jednotlivých atak se mohou lišit mezi pacienty navzájem i mezi jednotlivými atakami u jednoho pacienta.

1.9 Liší se choroba v dětství od dospělosti?

S pokračujícím růstem a vývojem dítěte se ataky mohou zmírňovat, nicméně určitá míra aktivity onemocnění přetrvává celoživotně.