



<https://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.