



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

NLRP12 Associeret periodisk feber

Version af 2016

1. HVAD ER NLRP12 ASSOCIERET PERIODISK FEBER?

1.1 Hvad er det?

NLRP12 associeret periodisk feber er en genetisk sygdom. Det ansvarlige gen kaldes NLRP12 (eller NALP-12). Dette gen har betydning for de inflammatoriske signaler. Patienter med ændringer i genet oplever gentagne episoder med feber ledsaget af en bred vifte af symptomer som fx hovedpine, ledsmerter, ledhævelser eller hududslæt. Symptomerne er formentligt kuldeudløst. Ubehandlet kan symptomerne være invaliderende men ikke livstruende.

1.2 Hvor almindeligt er det?

Sygdommen er meget sjælden. Til dato er der på verdensplan diagnosticeret færre end 10 patienter.

1.3 Hvad er årsagen til sygdommen?

NLRP12 associeret periodisk feber er en genetisk sygdom. Det ansvarlige gen kaldes NALP12 (eller NALP12). Det ændrede gen er årsagen til en forstyrrelse af kroppens inflammatoriske respons. Den præcise mekanisme bag er endnu ikke kendt, men undersøges fortsat.

1.4 Er det arveligt?

NLRP12 associeret periodisk feber nedarves som en autosomal dominant sygdom. Det betyder, at for at have NLRP12 associeret periodisk feber må en af patientens forældre have sygdommen. I nogle

tilfælde er der ikke andre familiemedlemmer med periodisk feber. I så fald er genet enten skadet ved barnets undfangelse (de novo mutation) eller en af forældrene bærer mutationen med har ikke kliniske symptomer/meget milde symptomer (variabel penetrans)

1.5 Hvorfor har mit barn sygdommen? Kan den forebygges?

Barnet har sygdommen fordi han/hun har arvet sygdommen fra en forælder der har NLRP12 mutationen, medmindre der er sket en nymutation. Personer der har mutationen kan have varierende grad af kliniske symptomer på NLRP12 associeret periodisk feber. Sygdommen kan ikke forebygges.

1.6 Er det smitsomt?

NLRP12 associeret periodisk feber er ikke en infektionssygdom. Kun personer med genmutationen kan udvikle sygdom.

1.7 Hvad er de væsentligste symptomer?

Hovedsymptomet er feber. Feberen varer 5-10 dage og vender tilbage med uregelmæssige intervaller (uger til måneder). Udbrud af feber er oftest ledsaget af en bred vifte af symptomer som fx hovedpine, ledsmerter, ledhævelser nældefeber lignende hududslæt og muskelsmerter. Feberepisoderne er formentligt kuldeudløst. I en enkelt familie er der desuden observeret sensorineuralt høretab.

1.8 Er sygdommen ens hos alle børn?

Sygdommen forløber ikke på samme måde i alle børn. Sygdommen varierer fra en mild til en mere alvorlig udgave. Herudover kan de enkelte anfalds sværhedsgrad variere fra gang til gang – selv i det samme barn.

1.9 Er sygdommen ens hos børn og voksne?

Under opvæksten svinder hyppigheden og sværhedsgraden af anfaldene. Der vil dog for de fleste restere en vis grad af sygdomsaktivitet.

