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

لحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12

نسخة من 2016

1- ما هي الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12

1-1 ما هي؟

تعد الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 من الأمراض الوراثية، ويُطلق على الجين المسؤول عن الإصابة بهذا المرض NLRP12 (أو NALP12) ويقوم هذا الجين بدور في مسارات إصدار الإشارات الالتهابية. ويُعاني المرضى المصابون به من نوبات حمى متكررة تصحبها مجموعة متنوعة من الأعراض مثل الصداع، وآلام المفاصل أو تورم المفاصل، والطفح الجلدي، وعلى الأرجح لا تظهر الأعراض إلا عند التعرض للبرد، وفي حالة عدم معالجة المرض، يمكن أن يكون موهناً للجسم للغاية ولكنه لا يُشكل خطراً على الحياة.

1-2 ما مدى شيوعها؟

هذا المرض نادر جداً، وعدد المرضى المصابين به في الوقت الحالي على مستوى العالم أقل من 10 مرضى.

1-3 ما هي أسباب هذا المرض؟

تعد الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 من الأمراض الوراثية، ويُطلق على الجين المسؤول عن الإصابة به NLRP12 (أو NALP12)، وهذا الجين المعدل وراثياً مسؤول عن اضطراب الاستجابة الالتهابية في الجسم، ولكن الآلية الدقيقة لهذا الاضطراب لا تزال قيد البحث والدراسة.

1-4 هل المرض وراثي؟

الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 هي مرض وراثي مثل أي مرض من الأمراض الوراثية الصبغية الجسدية السائدة، ويعني ذلك أنه للإصابة بمرض الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12، يلزم أن يكون أحد والدي الشخص مصاباً بالمرض، وفي بعض الأحيان لا يكون هناك فرد آخر مصاب بالحمى المتكررة في العائلة: فإما أن يتعرض الجين للتلف عند

ولادة الطفل (وتعرف هذه الحالة بالطفرة الجديدة) أو قد لا تظهر على أحد الأبوين الذي يحمل الطفرة الجينية الأعراض السريرية أو قد تظهر عليه أعراض طفيفة للغاية فقط (تغلغل متغيّر).

1-5 لماذا أُصيب طفلي بهذا المرض؟ وهل يمكن الوقاية منه؟

أُصيب الطفل بهذا المرض لأنه ورثه من أحد أبويه الذي يحمل جين NLRP12 تعرض لطفرة جينية، وذلك ما لم تحدث له طفرة جينية جديدة. والشخص الحامل للطفرة الجينية قد تظهر (أو لا تظهر) عليه الأعراض السريرية للحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12، والمرض لا يمكن حالياً الوقاية منه.

1-6 هل هو معدٍ؟

ليست الحمى المتكررة المرتبطة بالجين NLRP12 من الأمراض المعدية، فلا يمكن أن يُعاني من هذا المرض إلا الأشخاص المصابين وراثياً.

1-7 ما هي الأعراض الرئيسية؟

يتمثل العرض الأساسي لهذا المرض في الحمى، والتي تدوم لمدة من 5 إلى 10 أيام تقريباً وتتكرر على فترات زمنية متفاوتة (ما بين أسابيع وشهور). وتصحب نوبات الحمى مجموعة متنوعة من الأعراض، والتي قد تشمل الصداع وآلام المفاصل وتورمها والطفح الشروي والألم العضلي، وعلى الأرجح لا تظهر نوبات الحمى إلا عند التعرض للبرد، ولم يُلاحَظ حدوث صمم عصبي حسي إلا في عائلة واحدة فقط.

1-8 هل يتشابه هذا المرض بين طفل وآخر؟

يختلف هذا المرض من طفل إلى آخر؛ حيث يتفاوت شكل المرض بين طفيف وأكثر شدة، فضلاً عن أن نوع النوبات ومدتها وشدتها قد تختلف في كل مرة حتى مع الطفل الواحد.

1-9 هل تختلف الإصابة في هذا المرض عند الأطفال والبالغين؟

يبدو أن نوبات الحمى تُصبح أقل وأخف مع تقدم المرضى في العمر، ومع ذلك، سيظل بعض نشاط المرض باقياً لدى معظم الأشخاص المصابين إن لم يكن كلهم.