



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

NLRP12-geeniin liittyvä toistuva kuume

Versio 2016

1. MIKÄ ON NLRP12-GEENIIN LIITTYVÄ TOISTUVA KUUME?

1.1 Mikä se on?

NLRP12-geeniin liittyvä toistuva kuume on perinnöllinen sairaus, jonka taustalla vaikuttaa tulehdussignaalien välittämiseen osallistuva NLRP12-geeni (NALP12-geeni). Potilaalla on toistuvia kuumekohtauksia ja lisäksi myös muita oireita, kuten päänsärkyä, nivelkipuja, nivelten turvotusta tai ihottumaa. Todennäköisesti oireet puhkeavat, kun potilas altistuu kylmälle. Hoitamattomana tauti on erittäin invalidisoiva, mutta ei hengenvaarallinen.

1.2 Kuinka tavallinen se on?

Tauti on erittäin harvinainen. Maailmassa on toistaiseksi todettu alle 10 tautitapausta.

1.3 Mikä sen aiheuttaa?

NLRP12-geeniin liittyvä toistuva kuume on perinnöllinen sairaus. NLRP12-geenissä (NALP12-geeni) tapahtuneen mutaation seurauksena elimistön normaali tulehdusreaktio häiriintyy. Häiriön tarkkaa mekanismia tutkitaan, mutta sitä ei ole vielä selvitetty.

1.4 Onko se perinnöllinen?

NLRP12-geeniin liittyvä toistuva kuume on autosomissa vallitsevasti eli dominantisti periytyvä tauti, mikä merkitsee, että sairastuneen potilaan vanhemmista ainakin toisella on sama tauti. Kenelläkään toisella

perheenjäsenellä ei kuitenkaan välttämättä ole toistuvia kuumekohtauksia. Silloin uusi geenimuutos on voinut tapahtua hedelmöityksen yhteydessä tai geenimuutosta kantava vanhempi on kokonaan oireeton tai oireet ovat erittäin lieviä (vaihteleva penetranssi).

1.5 Miksi lapsella on NLRP12-geeniin liittyvä toistuva kuume? Voidaanko se ehkäistä?

Lapsi on sairastunut, koska hän on perinyt muuttuneen NLRP12-geenin jommaltakummalta vanhemmaltaan tai uusi geenimuutos on tapahtunut lapsen hedelmöityksen yhteydessä. Geenimuutoksen kantajilla saattaa esiintyä NLRP12-geeniin liittyvän toistuvan kuumeen oireita, mutta se ei ole välttämätöntä. Tautia ei voi ehkäistä.

1.6 Tarttuuko se?

NLRP12-geeniin liittyvä toistuva kuume ei ole tarttuva tauti. Taudin puhkeaminen edellyttää geenimuutosta.

1.7 Mitkä ovat sen pääasialliset oireet?

Taudin pääasiallinen oire on kuume. Kuume kestää 5–10 vuorokautta ja toistuu epäsäännöllisin väliajoin (väli voi olla muutamasta viikosta useampaan kuukauteen). Kuumekohtausten aikana esiintyy myös muita oireita, kuten päänsärkyä, nivelkipuja, nivelten turvotusta, nokkosihottumaa tai lihaskipua (myalgia). Kuumekohtauksen laukaisee todennäköisesti potilaan altistuminen kylmälle. Vain yhdessä perheessä on todettu sisäkorvan tai hermoratojen vaurioista aiheutuva kuulovika (sensorineuraalinen huonokuuloisuus).

1.8 Onko tauti samanlainen kaikilla lapsilla?

Tauti ei ole kaikilla lapsilla samanlainen. Tautimuoto voi olla lievä, keskivaikea tai vaikea, ja kuumekohtausten pituus ja vakavuus voivat vaihdella samallakin lapsella.

1.9 Onko tauti lapsilla erilainen kuin aikuisilla?

Kun lapsi kasvaa, kuume kohtausten väli pitenee ja oireet lievittyvät. Valtaosalla potilaista, mahdollisesti kaikilla, tauti kuitenkin pysyy aktiivisena.