



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

Ponavljajuća vrućica povezana s NLRP12

Verzija 2016

1. ŠTO JE PONAVLJAJUĆA VRUĆICA POVEZANA S NLRP12

1.1 Što je to?

Ponavljajuća vrućica povezana s NLRP12 je genetska bolest. Gen odgovoran za bolest naziva se NLRP12 (ili NALP12), a ima ulogu u upalnim signalnim putovima. Bolesnici boluju od ponavljajućih napadaja vrućice praćenih različitim simptomima poput glavobolje, bolova u zglobovima ili oticanja zglobova i osipa na koži. Simptomi su vjerojatno potaknuti izlaganjem hladnoći. Neliječena, bolest može biti vrlo ograničavajuća, no ne i po život osobna.

1.2 Koliko je česta?

Bolest je vrlo rijetka. Trenutno je diljem svijeta otkriveno manje od 10 bolesnika.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

Ponavljajuća vrućica povezana s NLRP12 je genetska bolest. Odgovorni gen naziva se NLRP12 (ili NALP12). Genetski modificirani gen odgovoran je za poremećaj upalnog odgovora u našem tijelu. Točan mehanizam poremećaja još se uvijek istražuje.

1.4 Je li nasljedna?

Ponavljajuća vrućica povezana s NLRP12 nasljeđuje se kao autosomno dominantna bolest. To znači da za razvoj ponavljajuće vrućice povezane s NLRP12 osoba treba imati jednog pogođenog roditelja. Ponekad, ni

jedan drugi član obitelji ne boluje od ponavljajuće vrućice: gen je oštećen prilikom začeća djeteta (što je poznato kao de novo mutacija) ili roditelj koji nosi mutaciju ne ispoljava kliničke simptome ili je ispoljava samo vrlo blagi oblik bolesti (varijabilna penetracija).

1.5 Zašto je moje dijete bolesno? Može li se bolest spriječiti?

Dijete ima bolest jer je naslijedilo bolest od jednog roditelja koji nosi mutaciju NLRP12 gena, osim ako se razvila de novo mutacija. Osoba koja nosi mutaciju može ali i ne mora iskazati kliničke simptome ponavljajuće groznice povezane s NLRP12. Bolest se trenutno ne može spriječiti.

1.6 Je li zarazna?

Ponavljajuća groznica povezana s NLRP12 nije zarazna bolest. Samo osobe s promjenom u genima mogu razviti bolest.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptom je vrućica. Vrućica traje 5-10 dana i ponavlja se u nepravilnim intervalima (tjedni do mjeseci). Napadaji vrućice praćeni su različitim simptomima. U njih spadaju glavobolja, bolovi u zglobovima i oticanje zglobova, urtikarijalni osip i mialgija. Napadaji vrućice vjerojatno su potaknuti izlaganjem hladnoći. Samo u jednoj obitelji opaženo je i senozoneuralni gubitak sluha.

1.8 Je li bolest ista u svakog djeteta?

Bolest nije ista u svakog djeteta; bolest varira od srednje teških do teških oblika. Nadalje, oblik, trajanje i težina napadaja mogu svaki puta biti drugačiji, čak i u istog djeteta.

1.9 Je li bolest u djece drugačija no u odraslih?

Kako bolesnici rastu, napadaji vrućice postaju rjeđi i blaži. Ipak, određena aktivnost bolesti ostati će u većine ako ne i u svih oboljelih osoba.