



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

NLRP-12-Höz Társult Visszatérő Láz

Verzió 2016

1. MI A NLRP-12-HÖZ TÁRSULT VISSZATÉRŐ LÁZ

1.1 Mi ez?

A NLRP-12-höz társult visszatérő láz egy genetikai betegség. A betegségért felelős gén a NLRP-12, amely a gyulladással kapcsolatos jelátviteli útvonalakban játszik szerepet. A betegeknél visszatérő lázrohamok jelentkeznek, amelyeket különféle tünetek, például fejfájás, ízületi fájdalom vagy duzzanat, valamint bőrkiütés kísér. A tüneteket valószínűleg a hideg váltja ki. Kezelés nélkül a betegség nem életveszélyes, de igen kimerítő lehet.

1.2 Milyen gyakori?

A betegség nagyon ritka, jelenleg 10-nél kevesebb betegről tudnak világszerte.

1.3 Mik a betegség okai?

A NLRP-12-höz társult visszatérő láz genetikai betegség. A betegségért felelős gén neve NLRP-12. A genetikailag módosult génnek tulajdonítható a szervezet gyulladáshoz kapcsolódó reakciójának zavara. Ennek a zavarnak a pontos mechanizmusa még nem ismert.

1.4 Örökletes-e ez a betegség?

A NLRP-12-höz társult visszatérő láz autoszomális domináns módon öröklődik. Ez azt jelenti, hogy egyik szülőnél jelen kell lennie a betegségnek ahhoz, hogy a NLRP-12-höz társult visszatérő láz

kialakuljon. Előfordul, hogy a családban senki másnak nincs visszatérő láza: ekkor vagy az történt, hogy a gén a gyermek fogantatásakor károsodott (ezt hívjuk de novo mutációnak), vagy a mutációt hordozó szülőnél nem lépnek fel a klinikai tünetek, vagy a betegségnek csak nagyon enyhe formája jelentkezik (változó penetrancia).

1.5 Miért van a gyermekeknek ez a betegsége? Megelőzhető-e a betegség?

A gyermeke azért beteg, mert örökölte a betegséget a NLRP-12 gén mutációját hordozó szülőjétől, kivéve ha de novo mutációról van szó. A mutációt hordozó szülőnél megjelenhetnek a NLRP-12-höz társult visszatérő láz klinikai tünetei, de az is előfordulhat, hogy a betegséget hordozó szülő tünetmentes. A betegség jelenleg nem megelőzhető.

1.6 Fertőző-e a betegség?

A NLRP-12-höz társult visszatérő láz nem fertőző betegség. Kizárólag a genetikailag érintett egyéneknél alakul ki.

1.7 Mik a fő tünetei?

Fő tünete a láz, mely 5-10 napig tart és rendszertelen időközönként (hetek vagy hónapok múltán) visszatér. A lázrohamokat különféle tünetek kísérik, például: fejfájás, ízületi fájdalom és duzzanat, csalánkiütés és izomfájdalom. A lázrohamokat feltehetően a hideg váltja ki. Egy családban szenzorineurális (idegi alapú) halláskárosodást figyeltek meg.

1.8 Minden gyermeknél azonos a betegség?

A betegség nem minden gyermeknél zajlik azonosan – van, akinél enyhébb, másoknál súlyosabb. A rohamok típusa, időtartama és súlyossága is eltérő lehet, még ugyanannál a gyermeknél is.

1.9 Különbözik-e a gyermekek és a felnőttek betegsége?

Az életkor előrehaladtával a lázrohamok száma csökken, súlyosságuk enyhül. A betegség azonban az érintett egyének többségénél

valamennyire aktív marad.