

تب عودکننده ی مرتبط با 12-NRLP

نسخه 2016

1- تب عود کننده ی مرتبط با 12-NRLP چیست؟

1.1 این بیماری چیست؟

تب عود کننده ی مرتبط با 12-NRLP یک بیماری ژنتیکی است . ژن مسئول آن NALP12 ، یا NLRP12 نامیده می شود که در مسیر های علامت دهی التهابی نقش دارد . بیماران از دوره های عود کننده ی تب همراه با طیفی از علائم مثل سردرد، درد یا تورم مفاصل و راش پوستی رنج می برند. احتمالاً علائم با قرار گرفتن در معرض سرما تشدید میشوند. در صورت عدم درمان این بیماری بسیار ناتوان کننده است ولی تهدید کننده ی حیات نیست .

2.1 این بیماری چقدر شایع است؟

این بیماری بسیار نادر است . در حال حاضر کمتر از 10 بیمار در کل جهان شناسایی شده اند.

3.1 علل این بیماری کدامند؟

تب عود کننده ی مرتبط با 12-NRLP یک بیماری ژنتیکی است . ژن مسئول آن NALP12 یا NLRP12 است. ژن تغییر یافته به صورت ژنتیکی مسئول ایجاد اختلال در پاسخ التهابی بدن است. مکانیسم دقیق این اختلال هنوز تحت بررسی است.

4.1 آیا این بیماری ارثی است؟

تب عودکننده ی مرتبط با 12-NRLP یک بیماری ژنتیکی ، اتوزومال غالب است. این به آن معنی است که برای داشتن این بیماری یکی از والدین بیمار باید مبتلا باشند. گاهی هیچ یک از اعضای خانواده از این بیماری رنج نمی برند. در این صورت یا ژن در حین لقاح کودک آسیب دیده است (که تحت عنوان موتاسیون های Denovo شناخته می شود)، یا در والدی که حامل موتاسیون است، علائم بالینی وجود ندارد یا اینکه علائم بالینی بسیار خفیفی وجود دارد(نفوذ متغیر).

5.1 چرا فرزند من مبتلا به بیماری است؟ آیا قابل پیشگیری است؟

کودک مبتلا به بیماری است چون که بیماری را از یکی از والدین خود که حامل ژن جهش یافته NRLP12 است به ارث برده است مگر اینکه، جهش Denovo رخ داده باشد. فردی که حامل این جهش است ممکن است علائم تب عود کننده ی مرتبط با NRLP12 را داشته و یا نداشته باشد. در حال حاضر این بیماری قابل پیشگیری نیست.

6.1 آیا این بیماری عفونی است؟

تب عود کننده ی مرتبط با NRLP12 یک بیماری عفونی نیست. تنها افرادی که از نظر ژنتیکی متاثر شده اند به این بیماری مبتلا می شوند.

7.1 علائم اصلی بیماری کدامند؟

علامت اصلی بیماری تب است. تب حدودا 5-10 روز طول می کشد و با وقفه های منظم (هفته ها تا ماه ها) عود می کند. دوره های تب با طیفی از علائم همراه است. این علائم شامل سردرد، درد یا تورم مفاصل، راش های کهیری و دردهای عضلانی است. احتمالا دوره های تب با قرار گرفتن در معرض سرما تشدید می شود. فقط در یک خانواده کاهش شنوایی حس عصبی مشاهده شده است.

8.1 آیا بیماری در تمام کودکان مشابه است؟

بیماری در تمام کودکان مشابه نیست. بیماری بین نوع خفیف تا شدید متغیر است. به علاوه نوع، مدت و شدت حملات می تواند حتی در یک فرد متفاوت باشد.

9.1 آیا بیماری در کودکان با بیماری در بزرگسالان متفاوت است؟

هرچه بیمار بزرگ تر می شود، حملات کمتر و خفیف تر می شود. هرچند برخی از فعالیت های بیماری اگر در همه نباشد در بیشتر بیماران پایدار باقی می ماند.