



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

Su NRLP-12 susijęs besikartojantis Karščiavimas

Versija 2016

1. KAS YRA SU NRLP-12 SUSIJĘS BESIKARTOJANTIS KARŠČIAVIMAS?

1.1. Kokia tai liga?

Su NRLP-12 susijęs besikartojantis karščiavimas yra genetinė liga. Ligos atsiradimą lemiantis genas, vadinamas NRLP12 (arba NALP12), dalyvauja aktyvuojant uždegimo procesą. Sergant šia liga pasireiškia besikartojantis karščiavimas kartu su kitais simptomais, tokiais kaip galvos skausmas, sąnarių skausmas ar patinimas ir odos bėrimas. Simptomus gali išprovokuoti šaltis. Negydoma liga labai susilpnina paciento organizmą, bet gyvybei pavojaus nekelia.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

Liga yra labai reta. Šiuo metu pasaulyje žinoma mažiau nei 10 atvejų.

1.3. Kokios šios ligos priežastys?

Su NRLP-12 susijęs besikartojantis karščiavimas yra genetinė liga. Ligos atsiradimą lemiantis genas vadinamas NRLP12 (ar NALP12). Genetiškai modifikuotas genas sutrikdo organizmo uždegiminį atsaką. Kaip ši mutacija paveikia uždegimo procesą, dar nėra aišku.

1.4. Ar ši liga paveldima?

Su NRLP-12 susijęs besikartojantis karščiavimas paveldimas autosominiu dominantiniu būdu. Tai reiškia, kad susirgti šia liga žmogus gali, jeigu vienas iš tėvų ja serga. Kartais nė vienam šeimos narys liga

ryškiai nepasireiškia. Tokiu atveju genas yra mutavęs vaiko organizme naujai, dar nėštumo metu (žinoma kaip de novo mutacija) arba vienam iš tėvų, kuris nešioja mutaciją, nesivysto jokie klinikiniai simptomai arba pasireiškia labai lengvos formos liga.

1.5. Kodėl vaikas susergera? Ar galima šios ligos išvengti?

Vaikas susergera šia liga todėl, kad paveldėjo ligą iš vieno tėvo, kuris nešioja NRLP-12 geno mutaciją (arba įvyko de novo mutacija). Asmuo, kuris nešioja mutaciją, gali turėti ligos simptomų, tačiau jie gali ir visiškai nepasireikšti. Prevencinių priemonių kol kas nėra.

1.6. Ar ši liga užkrečiama?

Su NRLP-12 susijęs besikartojantis karščiavimas nėra infekcinė liga. Tik turintys geno mutaciją žmonės gali susirgti šia liga.

1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Pagrindinis simptomas yra karščiavimas. Pakilusi temperatūra laikosi apie 5–10 dienų ir pasikartoja nereguliais intervalais (kas kelias savaites ar mėnesius). Karščiavimo priepuolius lydi kiti simptomai, tokie kaip galvos skausmas, sąnarių skausmas ar patinimas, dilgėlinis bėrimas ir raumenų skausmas (mialgija). Gali būti, kad karščiavimo priepuolius išprovokuoja žema aplinkos temperatūra. Vienintelėje šeimoje buvo nustatytas neurosensorinis klausos praradimas.

1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?

Liga visiems vaikams nėra tokia pati. Ligos forma įvairuoja nuo švelnios iki sunkesnės. Be to, priepuolių tipas, trukmė ir sunkumas kiekvieną kartą gali būti skirtingi net tam pačiam vaikui.

1.9. Ar vaikų liga skiriasi nuo suaugusiųjų ligos?

Pacientams augant, karščiavimo priepuoliai retėja ir lengvėja. Tačiau daugumos (ar gal net visų) pacientų liga išlieka aktyvi visą gyvenimą.