



https://printo.it/pediatric-rheumatology/LU_FR/intro

La fièvre périodique liée à NLRP 12

Version de 2016

1. LA FIÈVRE PÉRIODIQUE LIÉE À NLRP 12

1.1 Qu'est-ce que c'est ?

La fièvre périodique liée à NLRP12 est une maladie génétique. Le gène responsable s'appelle NLRP 12 (ou NALP 12) ; il joue un rôle au niveau des signaux inflammatoires. Les patients souffrent d'épisodes de fièvre récurrents accompagnés de différents symptômes, tels que des maux de tête, des douleurs et des gonflements articulaires ainsi que des éruptions cutanées. Les symptômes sont probablement déclenchés par une exposition au froid. Si elle n'est pas traitée, la maladie peut être très invalidante, voire potentiellement mortelle.

1.2 Quelle est la fréquence de cette maladie ?

Cette maladie est très rare. À ce jour, moins de 10 patients ont été identifiés dans le monde.

1.3 Quelles sont les causes de cette maladie ?

La fièvre périodique liée à NLRP 12 est une maladie génétique. Le gène responsable est appelé NLRP 12. Le gène modifié provoque un dérèglement de la réponse inflammatoire du corps. Le mécanisme exact de ce dérèglement est toujours à l'étude.

1.4 Est-elle héréditaire ?

La fièvre périodique liée à NLRP 12 est une maladie héréditaire autosomique dominante. Cela signifie qu'il suffit qu'un des parents soit

atteint pour que l'enfant souffre de la maladie. Parfois, aucun autre membre de la famille ne souffre de fièvre récurrente : cela signifie soit que le gène s'est modifié lors de la conception de l'enfant (mutation appelée de novo) soit que la parent porteur de la mutation ne présente pas de symptômes cliniques ou souffre d'une forme très discrète de la maladie (pénétrance variable).

1.5 Pourquoi mon enfant souffre-t-il de cette maladie ? Existe-t-il des moyens de prévention ?

L'enfant souffre de la maladie, car il l'a héritée d'un parent porteur de la mutation du gène NLRP 12, à moins qu'il ne s'agisse d'une mutation de novo. Le porteur de la mutation peut présenter les symptômes cliniques de la fièvre périodique liée à NLRP 12 ou non. Actuellement, il n'existe pas de moyens de prévention.

1.6 Est-elle contagieuse ?

La fièvre périodique liée à NLRP 12 n'est pas une maladie contagieuse. Seules les personnes atteintes sur le plan génétique développeront la maladie.

1.7 Quels sont les symptômes principaux ?

La fièvre constitue le symptôme principal. La fièvre dure entre 5 et 10 jours et réapparaît à intervalles irréguliers (qui se comptent en semaines voire en mois). Les épisodes de fièvre s'accompagnent de différents symptômes. Parmi ces symptômes, on retrouve des maux de tête, des douleurs et des gonflements articulaires, de l'urticaire et des myalgies. Les épisodes de fièvre sont probablement déclenchés par une exposition au froid. Seul un cas de surdité de perception a été observé au sein d'une famille.

1.8 La maladie est-elle la même chez tous les enfants ?

Les symptômes ne sont pas les mêmes chez tous les enfants ; la maladie se présente sous des formes bénignes voire graves. De plus, le type, la durée et la gravité des poussées diffèrent avec le temps, et ce chez un même enfant.

1.9 La maladie se présente-t-elle différemment chez l'enfant et chez l'adulte ?

À mesure que patient vieillit, il semble que les poussées de fièvre tendent à réduire en fréquence et en intensité. Cependant, la maladie restera active chez pratiquement tous les individus atteints.