



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

NLRP12 Saistītais Periodiskais Drudzis

Versija 2016

1. KAS IR AR NLRP12 SAISTĪTAIS PERIODISKAIS DRUDZIS?

1.1 Kas tas ir?

Ar NLRP12 saistītais periodiskais drudzis ir ģenētiska slimība. Par slimību atbildīgais gēns ir NLRP12 (vai NALP12), kura loma ir signalizēt par iekaisumu. Pacienti cieš no drudža, kombinācijā ar dažādiem citiem simptomiem: galvassāpes, locītavu sāpes vai uztūkums locītavās, izsitumi uz ādas. Iespējams, simptomus veicina aukstums. Slimības neārstēšanas gadījumā tā var izraisīt invaliditāti, taču tā nav bīstama dzīvībai.

1.2 Cik bieži tā sastopama?

Tā ir ļoti reta slimība. Pašreiz visā pasaulē identificēti mazāk nekā 10 pacienti.

1.3 Kādi ir slimības cēloņi?

NLRP12 saistītais periodiskais drudzis ir ģenētiska slimība. Par slimību atbildīgais gēns ir NLRP12 (vai NALP12). Ģenētiski modificētais gēns ir atbildīgs par ķermeņa atbildes traucējumiem uz iekaisumu. Traucējumu patiesais cēlonis joprojām tiek pētīts.

1.4 Vai tā ir iedzimta?

NLRP12 saistītais periodiskais drudzis ir pārmantojama autosomāla slimība. Tas nozīmē, ka, lai attīstītos NLRP12 saistītais periodiskais drudzis, vienam no vecākiem jābūt šim gēnam. Dažkārt ģimenēs

nevienam nav šīs slimības, tas nozīmē, ka gēns ticis modificēts bērna ieņemšanas brīdī (tā sauktā „novo” mutācija) vai arī vecākam, kurš pārnēsā mutāciju, var nebūt raksturīgi klīniskie simptomi, vai arī slimība var būt ļoti vieglā pakāpē.

1.5 Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai no tās iespējams izsargāties?

Bērnam ir šī slimība, jo viņš to ir pārmantojis no viena no vecākiem, kurš pārnēsā NLRP12 gēna mutāciju, ja vien nav norisinājusies „novo” mutācija. Persona, kas ir mutācijas nesēja var attīstīt vai neattīstīt klīniskos simptomus, kas raksturīgi NLRP12 saistītajam periodiskajam drudzim. Pašreiz no slimības nav iespējams izsargāties.

1.6 Vai tā ir lipīga?

NLRP12 saistītais periodiskais drudzis nav infekcioza slimība. Šo slimību attīsta ģenētiski skarti subjekti.

1.7 Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Slimības galvenais simptoms ir drudzis. Drudzis ilgst 5 – 10 dienas un atkārtojas ar neregulāriem intervāliem (no nedēļām līdz mēnešiem). Drudža lēkmes norisinās kopā ar vairākiem citiem simptomiem. Tās var būt galvassāpes, locītavu sāpes un pietūkums locītavās, nātrenes veida izsitumi un mialģija. Vienā no ģimenēm tika novērots dzirdes zudums, taču tas netika novērots citiem pacientiem.

1.8 Vai slimība visiem bērniem izpaužas vienādi?

Slimība neizpaužas visiem bērniem vienādi. Slimības smaguma pakāpes ir dažādas. Tās tips, ilgums un lēkmju smagums katrā reizē var būt atšķirīgs pat vienam un tam pašam bērnam.

1.9 Vai slimība bērniem atšķiras no slimības pieaugušajiem?

Pacientiem pieaugot, drudža lēkmes kļūst retākas un mazāk intensīvas. Lielākajai daļai pacientu slimība saglabāsies, ja ne visiem inficētajiem.