



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

NLRP-12 Gerelateerde Terugkerende Koorts

Versie 2016

1. WAT IS NLRP12 GERELATEERDE TERUGKERENDE KOORTS

1.1 Wat is het?

NLRP12 gerelateerde terugkerende koorts is een genetische aandoening. Het verantwoordelijke gen wordt NLRP12 (of NALP12) genoemd en heeft een rol in de ontstekings signalerende pathways. De patiënten leiden aan terugkerende koortsaanvallen die gepaard gaan met symptomen zoals hoofdpijn, gewrichtspijn, gezwollen gewrichten en huiduitslag. De symptomen worden waarschijnlijk getriggerd door blootstelling aan kou. Als de aandoening niet behandeld wordt kan het zeer invaliderend zijn, maar het is niet levensgevaarlijk.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

Het is een zeer zeldzame ziekte. Op dit moment is het bij minder dan 10 personen ter wereld vastgesteld.

1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

NLRP12 gerelateerde terugkerende koorts is een genetische aandoening. Het verantwoordelijke gen wordt NLRP12 (of NALP12) genoemd. Het genetisch gemodificeerde gen is verantwoordelijk voor de verstoring van de immuunreactie van het lichaam. Het exacte mechanisme van deze verstoring wordt nog onderzocht.

1.4 Is het erfelijk?

NLRP12 gerelateerde terugkerende koorts wordt geërfd als autosomale

dominante aandoening. Dit betekent dat een persoon tenminste een ouder moet hebben met de aandoening om NLRP12 gerelateerde terugkerende koorts te kunnen krijgen. Soms is er geen ander familielid dat ook aan terugkerende koortsaanvallen lijdt: in deze gevallen is het gen beschadigd geraakt bij de conceptie van het kind (een de novo mutatie) of de ouder die drager is van de mutatie heeft geen klinische symptomen of slechts een hele milde vorm van de aandoening (variabele penetrantie).

1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

Het kind heeft de aandoening omdat hij/zij de ziekte geërfd heeft van een van de ouders, die drager is van de NLRP12 genmutatie of er is een de novo mutatie opgetreden. Een persoon die de mutatie draagt kan maar hoeft geen klinische symptomen van NLRP12 gerelateerde terugkerende koorts te hebben. De ziekte kan op dit moment niet voorkomen worden.

1.6 Is het besmettelijk?

NLRP12 gerelateerde terugkerende koorts is geen besmettelijke aandoening. Alleen personen met genetische aanleg kunnen deze ziekte ontwikkelen.

1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

Het belangrijkste symptoom is koorts. De koorts houdt circa 5-10 dagen aan en komt met onregelmatige tussenpozen (weken tot maanden) terug. De koortsaanvallen gaan gepaard met verschillende symptomen. Deze symptomen kunnen onder andere hoofdpijn, gewrichtspijn, gezwollen gewrichten, jeukerige uitslag en myalgie omvatten. De koortsaanvallen worden waarschijnlijk getriggerd door blootstelling aan kou. In slechts één familie is sensorineuraal gehoorsverlies gezien.

1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind hetzelfde?

De aandoening verloopt niet bij ieder kind hetzelfde; de ziekte varieert van een mildere tot een ernstigere vorm. Verder kunnen het soort, de

duur en de ernst van de aanvallen iedere keer verschillen, zelfs bij hetzelfde kind.

1.9 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?

Als de patiënten opgroeien lijken de koortsaanvallen te verminderen en milder te worden. Ook al blijft aan ziekte bij de meeste, zo niet alle, personen met de aandoening, actief.