



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

Periodisk NLRP 12-Forbundet Feber

Versjon av 2016

1. HVA ER PERIODISK NLRP 12-FORBUNDET FEBER

1.1 Hva er det?

Sykdommen er arvelig. Det endrede genet ansvarlig for tilstanden heter NLRP 12 (eller NALP 12), et gen involvert i betennelseprosessene i kroppen. Pasientene får gjentatte feberepisoder sammen med andre plager som hodepine, leddsmerter og -hevelse samt hudutslett. Det kan se ut som om kulde setter i gang reaksjonen. Hvis sykdommen ikke blir behandlet, kan den være ganske hemmende, men ikke livstruende.

1.2 Hvor vanlig er det?

Det er en veldig sjelden sykdom, det er oppdaget færre enn 10 pasienter i hele verden.

1.3 Hva er årsakene til sykdommen?

Sykdommen er en genetisk sykdom og det endrede genet NLRP 12 (eller NALP 12) medfører en forstyrrelse i kroppens håndtering av betennelsesituasjoner. Det forskes fortsatt på den eksakte mekanismen bak dette.

1.4 Er det arvelig?

Sykdommen er en autosomal dominant arvelig sykdom. Det betyr at for å arve sykdommen må en av foreldrene også ha den. Det kan også skje at man ikke finner andre i familien med sykdommen. Da kan genet ha blitt skadet ved unnfangelsen av barnet (de novo mutasjon) eller det

kan være at symptomene ikke har slått ut eller er så svake hos den forelderen som har det endrede genet at sykdommen ikke er synlig (kalles variabel penetrans = sannsynligheten for at et defekt gen vil føre til sykdom).

1.5 Hvorfor har mitt barn denne sykdommen? Kan den forebygges?

Barnet har sykdommen fordi det har arvet den fra en av foreldrene, som er bærer av det endrede genet, med mindre det har skjedd en endring av genet ved unnfangelsen (de novo mutasjon). Det er ikke alltid at personer som har det endrede genet får symptomer på sykdommen. Sykdommen kan foreløpig ikke forebygges.

1.6 Er den smittsom?

Sykdommen er ikke smittsom, men arvelig. Kun de som har det endrede genet kan utvikle sykdommen.

1.7 Hva er de vanligste symptomene?

Hovedsymptomet er feber, som varer 5-10 dager, og som kommer med ujevne mellomrom (fra uker til måneder i mellom). I periodene med feber kan barnet også være plaget med hodepine, leddsmerter og -hevelse, hudutslett og muskelsmerter. Kun i en familie er det sett hørselstap. Feberperiodene ser ut til å utløses av kulde.

1.8 Er sykdommen lik hos alle barn?

Sykdommen varierer fra barn til barn, fra en mild form til en mer alvorlig tilstand. Selv hos samme barn kan både varighet og grad av plager variere fra feberperiode til feberperiode.

1.9 Arter sykdommen seg forskjellig hos barn enn hos voksne?

Feberperiodene avtar i hyppighet og alvorlighetsgrad med økende alder. De fleste vil allikevel ha en viss grad av sykdomsaktivitet livet ut.