



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

Nawracająca gorączka związana z nlrp-12

Wersja 2016

1. CO TO JEST NAWRACAJĄCA GORĄCZKA ZWIĄZANA Z NLRP-12

1.1 Co to jest?

Nawracająca gorączka związana z NLRP-12 to choroba genetyczna. Gen odpowiedzialny za zachorowanie nosi nazwę NLRP-12 (lub NALP-12) i odgrywa rolę w szlakach sygnalizacji zapalnej. Pacjenci cierpią z powodu nawracających przełomów gorączkowych, którym towarzyszą różnego rodzaju objawy, takie jak ból głowy, ból lub obrzęk stawów oraz wysypka skórna. Objawy prawdopodobnie zaostrza narażenie na chłód. Nieleczona choroba może bardzo osłabiać pacjenta, ale nie zagraża jego życiu.

1.2 Jak często choroba występuje?

Jest to bardzo rzadka choroba. Do tej pory na całym świecie rozpoznano ją u mniej niż 10 pacjentów.

1.3 Jakie są przyczyny choroby?

Nawracająca gorączka związana z NLRP-12 to choroba genetyczna. Gen odpowiedzialny za jej wystąpienie nazywany jest NLRP-12 (lub NALP-12). Genetycznie zmodyfikowany gen odpowiada za zaburzenia w odpowiedzi zapalnej organizmu. Dokładny mechanizm tego zaburzenia jest nadal badany.

1.4 Czy choroba jest dziedziczna?

Nawracająca gorączka związana z NLRP-12 jest chorobą dziedziczną

autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że, aby pacjent zachorował na nawracającą gorączkę związaną z NLRP-12 jeden z jego rodziców musi być nosicielem tej choroby. Czasem żaden z członków rodziny nie cierpi na nawracające gorączki: albo gen został uszkodzony podczas poczęcia dziecka (wówczas mówimy o mutacji de novo), albo u rodzica będącego nosicielem mutacji nie występują objawy kliniczne choroby lub występują bardzo łagodne objawy (jest to tzw. zmienna penetracja genu).

1.5 Dlaczego moje dziecko choruje na tę chorobę? Czy można jej zapobiec?

Dziecko choruje na tę chorobę, ponieważ albo odziedziczyło ją od rodzica, który jest nosicielem mutacji genu NLRP-12, albo doszło do mutacji de novo. U osoby będącej nosicielem mutacji mogą, ale nie muszą, pojawić się kliniczne objawy nawracającej gorączki związanej z NLRP-12. Aktualnie nie ma sposobu, żeby zapobiec tej chorobie.

1.6 Czy choroba jest zakaźna?

Nawracająca gorączka związana z NLRP-12 nie jest chorobą zakaźną. Choroba może rozwinąć się tylko u osób o genetycznych predyspozycjach.

1.7 Jakie są główne objawy choroby?

Głównym objawem jest gorączka. Gorączka trwa ok. 5–10 dni i nawraca w regularnych odstępach czasu (tygodniach do miesięcy). Przełomom gorączkowym towarzyszą różnego rodzaju objawy. Mogą one obejmować bóle głowy, ból i obrzęki stawów, pokrzywkę i bóle mięśni. Przełomy gorączkowe prawdopodobnie zaostrza narażenie na chłód. Tylko u jednej rodziny zaobserwowano głuchotę czuciowo-nerwową.

1.8 Czy choroba przebiega tak samo u wszystkich dzieci?

Choroba nie u każdego dziecka przebiega tak samo: może przybierać lżejszą lub cięższą postać. Ponadto rodzaj, czas trwania i stopień zaawansowania ataków może być za każdym razem inny u tego samego dziecka.

1.9 Czy choroba przebiega inaczej u dzieci i u dorosłych?

W miarę dojrzewania pacjenta ataki stają się zwykle coraz rzadsze i słabsze. Jednak u większości, jeśli nie u wszystkich chorych, choroba pozostaje w pewnym stopniu aktywna.