



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

Febra Periodică Asociată NLRP-12

Versiunea 2016

1. CE ESTE FEBRA PERIODICĂ ASOCIATĂ NLRP-12

1.1 Ce este această boală?

Febra periodică asociată NLRP-12 este o boală genetică. Gena responsabilă de această boală se numește NLRP-12 și are rol în mecanismele moleculare de semnalizare din cadrul inflamației. Pacienții suferă de crize recurente de febră însoțite de o varietate de simptome, cum ar fi dureri de cap, durere sau tumefiere articulară și erupții cutanate. Simptomele sunt probabil declanșate de expunerea la frig. Dacă rămâne netratată, boala poate fi foarte debilitantă, dar nu pune viața în pericol.

1.2 Cât este de frecventă?

Boala este foarte rară. În prezent, mai puțin de 10 pacienți au fost identificați în toată lumea.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

Febra periodică asociată NLRP-12 este o boală genetică. Gena responsabilă se numește NLRP-12. Gena modificată genetic este responsabilă pentru dereglarea răspunsului inflamator al organismului. Mecanismul exact al acestei disfuncții este încă în curs de investigare.

1.4 Este o boală moștenită?

Febra periodică asociată NLRP-12 este moștenită ca o boală autosomal dominantă. Acest lucru înseamnă că, pentru a avea febra periodică

asociată NLRP-12, un individ trebuie să aibă un părinte afectat. Uneori, nu există niciun alt membru al familiei afectat de febră periodică; în acest caz, fie gena a fost alterată în momentul conceperii copilului (mutație de novo), fie părintele care poartă mutația este asimptomatic sau are o formă foarte ușoară de boală (penetranță variabilă).

1.5 De ce copilul meu are această boală? Boala poate fi prevenită?

Copilul are boala deoarece a moștenit mutația genei NLRP-12 de la unul dintre părinți, sau a suferit o mutație de novo. Persoana care poartă mutația poate prezenta simptome clinice ale febrei periodice asociate NLRP-12 sau poate fi asimptomatică. La ora actuală, boala nu poate fi prevenită.

1.6 Este o boală contagioasă?

Febra periodică asociată NLRP-12 nu este o boala infecțioasă. Numai persoanele afectate genetic pot dezvolta boala.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Principalul simptom este febra. Febra durează aproximativ 5-10 zile și se repetă la intervale neregulate (săptămâni sau luni). Accesele de febră sunt însoțite de o varietate de simptome. Acestea pot include dureri de cap, dureri articulare și tumefierea articulațiilor, urticarie și mialgii (dureri musculare). Crizele de febră sunt probabil declanșate de expunerea la frig. Într-una din familiile afectate a fost semnalată și prezența surdității neurosenzoriale.

1.8 Boala evoluează la fel la toți copiii?

Boala nu este aceeași la toți copiii; boala variază între o formă ușoară și o formă mai severă. În plus, tipul, durata și severitatea atacurilor pot fi diferite de fiecare dată, chiar și la același copil.

1.9 Este boala la copii diferită de boala în cazul adulților?

Pe măsură ce pacienții cresc, atacurile febrile tind să devină mai rare și

mai ușoare. Cu toate acestea, o oarecare activitate a bolii rămâne la cele mai multe, dacă nu la toate persoanele afectate.