



www.printo.it/pediatric-rheumatology/RS/intro

Povratna groznica sa NLRP12

Verzija 2016

1. ŠTA JE POVRATNA GROZNICA POVEZANA SA NLRP12

1.1 Kakva je to bolest?

Povratna groznica povezana sa NLRP12 je genetska bolest. Odgovorni gen se zove NLRP12 (ili NALP12) i ima ulogu u zapaljenskim signalnim putevima. Kod bolesnika se javljaju ponavljani napadi povišene temperature koji su praćeni različitim simptomima kao što su glavobolja, bol ili otok zglobova i kožna ospa. Simptome verovatno pokreće izlaganje hladnoći. Ukoliko se ne leči, bolest može da bude jako iscrpljujuća, ali ne ugrožava život.

1.2 Koliko je bolest česta?

Bolest je jako retka. Trenutno, identifikovano je manje od 10 pacijenata na svetu.

1.3 Koji su uzroci pojave bolesti?

Povratna groznica povezana sa NLRP 12 je genetska bolest. Odgovorni gen se zove NLRP12 (ili NALP12). Genetski promenjen gen je odgovoran za poremećaj u zapaljenskom odgovoru. Tačan mehanizam ovog poremećaja se još uvek istražuje.

1.4. Da li je bolest nasledna?

Povratna groznica povezana sa NLRP12 se nasleđuje kao autozomno dominantna bolest. To znači, da bi se osoba razbolela od ove bolesti mora da ima obolelog roditelja. Ponekad, ne postoji drugi član porodice

koji boluje od povratne groznice, ili je gen oštećen za vreme začeća deteta (poznata kao de novo mutacija) ili roditelj koji je nosilac mutacije nije ispoljio kliničke simptome, ili je ispoljio sasvim blagu formu bolesti (promenljiva penetrantnost).

1.5. Zašto je moje dete bolesno? Da li bolest može da se spreči?

Detete je bolesno zato što je nasledilo bolest od jednog roditelja koji nosi mutaciju NLRP-12 gena, osim ako se nije desila de novo mutacija. Osoba koja nosi mutaciju može, ali ne mora da ispolji kliničke simptome bolesti. Pojava bolesti trenutno ne može da se spreči.

1.6. Da li je bolest zarazna?

Povratna groznica povezana sa NLRP12 nije zarazna bolest. Samo genetski pogođene osobe mogu da razviju bolest.

1.7. Koji su glavni simptomi bolesti?

Glavni simptom je povišena temperatura. Povišena temperatura traje oko 5-10 dana i ponavlja se u nepravilnim intervalima (nedelje ili meseci). Napadi povišene temperature su praćeni različitim simptomima, koji uključuju glavobolju, bol ili oteku zglobova, urtikariju (ospu na koži) i mijalgiju (bolove u mišićima). Napade povišene temperature verovatno pokreće izlaganje hladnoći. Samo u jednoj porodici je zapažen senzorneuralni gubitak sluha.

1.8. Da li je bolest ista kod svakog deteta?

Bolest nije ista kod svakog deteta; ona varira od blage do teže forme bolesti. Štaviše, tip, trajanje i težina napada može da bude drugačija svaki put, čak i kod istog deteta.

1.9. Da li se bolest kod dece razlikuje od bolesti kod odraslih?

Kako bolesnik raste, čini se da napadi povišene temperature postaju ređi i blaži. Ipak, određena aktivnost bolesti ostaje kod većine, ako ne i kod svih osoba.

