



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

Возвратная Лихорадка, Обусловленная NLRP-12

Версия 2016

1. ЧТО ТАКОЕ ВОЗВРАТНАЯ ЛИХОРАДКА, ОБУСЛОВЛЕННАЯ NALP-12

1.1 Что это такое?

Возвратная лихорадка, обусловленная NALP-12, является генетическим заболеванием. Ответственный за него ген называется NALP12 (или NLRP 12) – это ген, который играет определенную роль в воспалительных сигнальных путях. Пациенты страдают от повторяющихся приступов лихорадки, сопровождающихся различными симптомами, такими как головная боль, боль или опухание суставов и кожная сыпь. Толчком к появлению симптомов, вероятно, является воздействие холода. Без лечения болезнь может быть очень изнуряющей, но она не представляет угрозы для жизни.

1.2 Как часто встречается это заболевание?

Эта болезнь встречается очень редко. К настоящему времени идентифицированы менее 10 пациентов по всему миру.

1.3 Каковы причины заболевания?

Возвратная лихорадка, обусловленная NALP-12, является генетическим заболеванием. Генетически модифицированный ген отвечает за нарушение воспалительной реакции организма. Исследования точного механизма этого нарушения еще не

завершены.

1.4 Является ли это заболевание наследственным?

Возвратная лихорадка, обусловленная NALP-12, наследуется как аутосомно-доминантное заболевание. Это означает, что для того, чтобы иметь возвратную лихорадку, обусловленную NALP-12, один из родителей должен иметь это заболевание. Иногда никто другой из членов семьи не имеет возвратной лихорадки: либо ген получил повреждение при зачатии ребенка (это называется «мутация де-ново»), либо родитель, который является носителем мутации, не проявляет клинических симптомов или имеет очень легкую форму заболевания (переменная пенетрантность).

1.5 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?

Ребенок имеет заболевание, потому что он унаследовал болезнь от одного из родителей, который является носителем мутации гена NALP-12, если не произошла мутация де-ново. У человека, который является носителем мутации, могут и не проявляться клинические симптомы возвратной лихорадки, обусловленной NALP-12. В настоящее время это заболевание не может быть предотвращено.

1.6 Является ли это заболевание инфекционным?

Возвратная лихорадка, обусловленная NALP-12, – это не инфекционное заболевание. Эта болезнь может развиваться только у лиц с генетическими нарушениями.

1.7 Каковы основные симптомы?

Основным симптомом является лихорадка. Лихорадка длится около 5-10 дней и повторяется через неравные промежутки времени (от недель до месяцев). Приступы лихорадки сопровождаются различными симптомами. Они могут включать головную боль, боль в суставах и опухание суставов, сыпь типа крапивницы и боль в мышцах. Толчком к появлению симптомов, вероятно, является воздействие холода. Только в одной семье

наблюдалась нейросенсорная тугоухость.

1.8 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?

Заболевание проявляется у разных детей неодинаково; степень тяжести болезни колеблется от легкой до наиболее тяжелой. Кроме того, тип, продолжительность и тяжесть приступов могут быть различными каждый раз, даже у одного и того же ребенка.

1.9 Отличается ли болезнь у детей от болезни у взрослых?

По мере того, как больной растет, приступов лихорадки, как правило, становится все меньше, а степень их тяжести – все легче. Тем не менее, некоторая активность болезни останется у большинства, если не у всех заболевших.