



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

Ponavljajoča Vročica Povezana z NRLP- 12

Različica

1. KAJ JE PONAVLJAJOČA VROČICA POVEZANA Z NRLP-12

1.1 Kaj je to?

Ponavljajoča (rekurentna) vročica povezana z NRLP-12 je genetska bolezen. Vzrok bolezni je prirojena napaka v genu NRLP-12 (ali NALP12), ki ima vlogo pri vnetnih signalnih poteh. Bolniki imajo ponavljajoče napade vročine, ki jih spremljajo še drugi simptomi in znaki- glavobol, bolečine in otekline sklepov in izpuščaji na koži. Pojav simptomov lahko sproži izpostavitve mrazu. Nezdravljena bolezen lahko bolnika zelo omejuje, ni pa smrtno nevarna.

1.2 Kako pogosta je ta bolezen?

Bolezen je zelo redka. Trenutno je na svetu znanih manj kot 10 bolnikov.

1.3 Kateri so vzroki bolezni?

Ponavljajoča vročica povezana z NRLP-12 je genetska bolezen. Odgovoren gen se imenuje NRLP-12 (ali NALP12). Sprememba gena povzroči motnjo v vnetnem odzivu telesa. Natančen mehanizem motnje še ni znan.

1.4 Ali je bolezen dedna?

Ponavljajoča vročica povezana z NRLP-12 se deduje avtosomno dominantno. To pomeni, da imajo bolniki z NRLP-12 ponavljajočo vročico samo enega prizadetega starša s to boleznijo. Včasih v družini

ni drugih bolnikov s ponavljajočo vročico. V tem primeru je poškodba gena lahko nastala ob spočetju otroka (de novo mutacija) ali pa prenašalec bolezni ne kaže znakov bolezni oziroma ima le zelo blago obliko bolezni (variabilna penetranca gena).

1.5 Zakaj je moj otrok dobil to bolezen? Ali lahko bolezen preprečimo?

Otrok ima bolezen, ker jo je podedoval od enega od staršev, ki je prenašalec mutacije v genu NRLP-12. Možno je tudi, da se je mutacija pojavila na novo. Oseba z mutacijo lahko, ali pa tudi ne, izraža klinične znake ponavljajoče vročice povezane z NRLP-12. Bolezni ne moremo preprečiti.

1.6 Ali je bolezen nalezljiva?

Bolezen ni nalezljiva. Zbolijo le osebe, ki so nosilci mutacije.

1.7 Kakšni so glavni simptomi?

Glavni simptom je povišana telesna temperatura, ki traja 5-10 dni in se ponavlja v časovno različnih intervalih (tedni do meseci). Napade vročine spremljajo tudi drugi znaki- glavobol, bolečine in otekline sklepov, koprivnica in bolečine v mišicah. Verjetno napade vročine sproži izpostavljenost mrazu. Pri eni družini se je pojavila tudi sensorinevralna naglušnost.

1.8 Ali bolezen poteka enako pri vseh otrocih?

Bolezen ne poteka enako pri vseh otrocih. Potek je lahko blag ali pa zelo težak. Bolezen je lahko v vsaki epizodi drugačna glede na trajanje, pridružene znake in intenziteto, celo pri istem otroku.

1.9 Ali bolezen pri otrocih poteka drugače kot pri odraslih?

Intenzivnost vročinskih napadov se s starostjo zmanjšuje vendar pa bolezen pri veliki večini bolnikov ostane prisotna vse življenje.