



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

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12

Verzia 2016

1. ČO JE REKURENTNÁ HORÚČKA SPOJENÁ S NLRP12

1.1. Čo to je?

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12 je geneticky podmienené ochorenie. Zodpovedný gén sa označuje ako NLRP12 (alebo NLRP12) a zohráva úlohu v signálnych cestách zápalovej reakcie. Pacienti trpia opakujúcimi sa epizódami horúčok sprevádzanými ďalšími príznakmi ako bolesťami hlavy a kĺbov, opuchmi kĺbov a kožnou vyrážkou. Príznaky môžu byť provokované chladom. Ak je ochorenie neliečené, môže byť závažné, ale nie je život ohrozujúce.

1.2 Ako časté to je?

Ochorenie je veľmi zriedkavé. V súčasnosti je známych menej ako 10 pacientov na celom svete.

1.3 Aké sú príčiny ochorenia?

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12 je geneticky podmienené ochorenie. Zodpovedný gén sa označuje ako NLRP12 (alebo NLRP12). Zmenený gén spôsobuje poruchu zápalovej odpovede organizmu. Presný mechanizmus tejto poruchy je stále predmetom skúmania.

1.4 Je to dedičné?

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12 sa dedí ako autozómovo dominantné ochorenie. Každý pacient s týmto ochorením preto potrebuje mať aj jedného postihnutého rodiča. Niekedy nie je postihnutý

žiaden iný člen rodiny: vtedy došlo k poškodeniu génu pri splodení dieťaťa (tzv. de novo mutácia) alebo rodič, ktorý je nosičom mutácie nemá klinické príznaky, alebo tieto sú len veľmi mierne (variabilná penetrancia ochorenia).

1.5 Prečo má moje dieťa toto ochorenie? Dá sa mu predísť?

Pokiaľ nedošlo k mutácii de novo, má dieťa ochorenie preto, lebo zdedilo mutáciu v géne NLRP12 od jedného zo svojich rodičov. Osoba, ktorá je nosičom mutácie môže, ale aj nemusí mať klinické príznaky rekurentnej horúčky spojenej s NLRP12.

1.6 Je to infekčné?

Rekurentná horúčka spojená s NLRP12 nie je infekčné ochorenie. Vyvinie sa len u pacientov s príslušnou genetickou poruchou.

1.7 Aké sú hlavné príznaky?

Hlavný príznak je horúčka. Trvá približne 5-10 dní a opakuje sa v nepravidelných intervaloch (po týždňoch až mesiacoch). Ataky horúčok sú sprevádzané rôznymi príznakmi. K týmto patria bolesti hlavy, bolesti a opuch kĺbov, žihľavke podobná vyrážka a bolesti svalov. Epizódy horúčok sú pravdepodobne provokované chladom. Len v jednej rodine bol pozorovaný vývoj percepčnej poruchy sluchu.

1.8. Je ochorenie rovnaké u všetkých detí?

Ochorenie neprebíha rovnako u každého dieťaťa. Prejavy sú premenlivé od miernej formy až po ťažkú formu. Navyše môže byť typ, trvanie a závažnosť atakov rozdielny aj u toho istého dieťaťa.

1.9 Je ochorenie iné u detí a dospelých?

Ako pacienti dorastajú epizódy horúčok sú menej časté a miernejšie. Ale nejaká aktivita ochorenia pretrváva u väčšiny ak nie všetkých postihnutých jedincov.