



<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.