



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

NLRP-12 İlişkili Tekrarlayan Ateş

2016'un türevi

1. NLRP-12 İLİŞKİLİ TEKRARLAYAN ATEŞ NEDİR?

1.1 Nedir?

NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateş kalıtsal bir hastalıktır. Sorumlu gen, enflamasyonun sinyal yollarında görevli olan NLRP-12 (veya NLRP12)'dir. Hastalarda tekrarlayan ateş ataklarına eşlik eden baş ağrısı, eklem ağrısı veya şişliği ve deri döküntüsü gibi yakınmalar vardır. Belirtiler muhtemelen soğuğa maruz kalınca tetiklenir. Hastalık tedavi edilmezse hastayı güçten düşürebilir ancak yaşamı tehdit edici değildir.

1.2 Ne kadar yaygındır?

Hastalık oldukça nadirdir. Şimdiye kadar dünyada on adet vaka tanımlanmıştır.

1.3 Hastalığın sebepleri nelerdir?

NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateş kalıtsal bir hastalıktır. Sorumlu olan gene NLRP-12 (veya NLRP12) adı verilmektedir. Genetik olarak modifiye olmuş gen, vücuttaki enflamatuar cevabın bozulmasından sorumludur. Bu bozulmanın kesin mekanizması halen araştırılmaktadır.

1.4 Kalıtsal mıdır?

NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateş otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. Yani NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateşe sahip olması için bir kişinin ebeveynlerinden birinde bu hastalığın olması gerekir. Bazen ailede bu hastalığın olduğu başka hiç kimse yoktur: bu durumda gen

hasarı ya çocuğun ana rahmine düşmesi sırasında oluşmuştur (de novo mutasyon olarak bilinir) veya mutasyonu taşıyan ebeveyn klinik belirtileri göstermeyebilir ya da hastalığın çok hafif bir halini sergiliyor olabilir (değişken penetrans).

1.5 Çocuğumda bu hastalık neden oldu? Önlenebilir mi?

Çocuk bu hastalığa ebeveynlerinden birisinden almış olduğu mutasyona uğramış NALP12 geni veya kendi geninde yeni ortaya çıkmış olan yeni bir mutasyon nedeniyle yakalanmıştır. Mutasyonu taşıyan hasta NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateşin bütün belirtilerini sergileyebileceği gibi sergilediği hiç belirti olmaması da mümkündür. Hastalık şu an itibariyle önlenebilir bir hastalık değildir.

1.6 Bulaşıcı mıdır?

NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateş, bulaşıcı bir hastalık değildir. Sadece genetik olarak etkilenmiş bireyler hasta olur.

1.7 Başlıca belirtileri nelerdir?

Hastalığın ana bulgusu yüksek ateştir. Ateş 5-10 gün sürer ve (haftalar ila aylar alabilecek) düzensiz aralıklarla tekrarlar. Ateş ataklarına çok çeşitli belirtiler eşlik eder. Bunlardan bazıları baş ağrısı, eklem ağrısı ve eklem şişliği, ürtiker türü döküntüler ve miyaljidir. Ateş atakları muhtemelen soğuğa maruz kalınca tetiklenir. Sadece bir ailede sensorinöral işitme kaybı gözlenmiştir.

1.8 Hastalık her çocukta aynı mıdır?

Hastalık her çocukta aynı şekilde değildir. Hastalık hafif ila daha ciddi biçimler arasında farklar gösterir. Ayrıca, hastalığın tipi, süresi ve atakların şiddeti her seferinde hatta aynı çocukta bile farklı olabilir.

1.9 Çocuklardaki hastalık erişkinlerdeki hastalıktan farklı mıdır?

Hasta büyüdükçe ateş ataklarının sıklığı ve şiddetinde azalmış gibi görünmektedir. Ancak hastaların hepsinde değilse bile çoğunda bir

kısım hastalık aktivite varlığını sürdürür.