



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

NLRP12

1. NLRP12

1.1. NLRP12

NLRP12 è un membro della famiglia NALP12. È un recettore di riconoscimento di pattern molecolari associati a patogeni (PAMP) che si trova sulla membrana plasmatica delle cellule dendritiche e dei macrofagi. La sua attivazione porta alla produzione di citochine infiammatorie e all'attivazione del pathway del caspasi-1, che porta alla maturazione dell'interleuchina-1β (IL-1β) e dell'interleuchina-18 (IL-18).

1.2. Deficit

Il deficit di NLRP12 è una malattia rara, causata da mutazioni nel gene NLRP12. I pazienti presentano un'infiammazione cronica e ricorrente, con febbre, eruzioni cutanee e artrite.

1.3. Diagnosi

La diagnosi di deficit di NLRP12 si basa sulla storia clinica, sui sintomi e sui segni, e sulla dimostrazione di un deficit di NLRP12 nelle cellule dendritiche e nei macrofagi. La dimostrazione di un deficit di NLRP12 può essere effettuata attraverso l'analisi del DNA o l'analisi delle proteine.

1.4. Trattamento

Il trattamento del deficit di NLRP12 è sintomatico e mira a controllare i sintomi. I farmaci utilizzati includono antinfiammatori non steroidei (FANS), corticosteroidi e immunosoppressori. La terapia con FANS può essere efficace nel controllare la febbre e l'artrite, mentre i corticosteroidi e gli immunosoppressori possono essere utilizzati per controllare l'infiammazione cronica.

1.5. Prognosi

La prognosi del deficit di NLRP12 è variabile. Alcuni pazienti presentano una malattia lieve, mentre altri presentano una malattia grave e cronica. La prognosi dipende dalla gravità dei sintomi e dalla risposta al trattamento.

1.6. Conclusione

Il deficit di NLRP12 è una malattia rara, causata da mutazioni nel gene NLRP12. I pazienti presentano un'infiammazione cronica e ricorrente, con febbre, eruzioni cutanee e artrite. La diagnosi si basa sulla storia clinica, sui sintomi e sui segni, e sulla dimostrazione di un deficit di NLRP12 nelle cellule dendritiche e nei macrofagi. Il trattamento è sintomatico e mira a controllare i sintomi.

1.7

5-10

1.8

1.9

2.

2.1

Cryopyrin

2.2

NLRP12 CRP A

2.3

2.4

anakinra

2.5

3.4

3.5

3.6

3.7