



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

NLRP12-асоційована періодична лихоманка

Версія 2016

Про NLRP12-асоційовану періодичну лихоманку

1.1 Що це означає?

NLRP12-асоційована періодична лихоманка є генетичним захворюванням. Відповідальний ген називається NLRP12 (або NALP12). Він відіграє важливу роль у запальних сигнальних шляхах. Пацієнти скаржаться на періодичні напади лихоманки, яка супроводжує різноманітні симптоми, такі, як біль голови, біль або припухлість суглобів і висип. Симптоми, ймовірно, провокуються холодом. Без лікування хвороба може призвести до важкої інвалідності; однак хвороба не має смертельних наслідків.

1.2 Як часто зустрічається захворювання?

Захворювання є дуже рідкісним. До сьогодні у світі є ідентифікованими менше 10 пацієнтів.

1.3 Що є причиною захворювання?

NLRP12-асоційована періодична лихоманка є генетичним захворюванням. Відповідальний ген називається NLRP12 (або NALP12). Генетично модифікований ген спричиняє порушення запальної реакції організму. Точний механізм цього захворювання є ще недостатньо вивченим.

1.4 Чи захворювання є спадковим?

NLRP12-асоційована періодична лихоманка успадковується за

аутосомно-домінантним типом успадкування. Це означає, що один із батьків повинен хворіти на NLRP12-асоційовану лихоманку, тому хворіє і дитина. Інколи немає жодного іншого члена сім'ї, котрий хворіє на періодичну лихоманку. У такому випадку ген був пошкодженим у момент зачаття дитини (так звана De-novo-мутація) або один із батьків, котрий є носієм мутації, не має жодних клінічних симптомів або має дуже легкий перебіг захворювання (змінна пенетрантність)

1.5 Чому моя дитина хворіє на NLRP12-асоційовану лихоманку? Чи можна попередити хворобу?

Дитина має хворобу, тому що успадкувала її від одного з батьків, котрий є носієм мутації гена NLRP12. Виняток, коли утворилася нова мутація (De-novo-мутація). Особа, яка є носієм мутації, може, але необов'язково, мати клінічні симптоми NLRP12-асоційованого періодичної лихоманки. Сьогодні хворобу не можна попередити.

1.6 Чи хвороба є заразною?

NLRP12-пов'язана періодична лихоманка не є інфекційним захворюванням. Тільки генетично схильні люди можуть захворіти.

1.7 Які симптоми є основними?

Основним симптомом є лихоманка. Лихоманка триває 5-10 днів і нерегулярно (через тижні і місяці) повертається назад. З нападами лихоманки пов'язано безліч інших симптомів. Вони можуть включати біль голови, біль у суглобах, набряк суглобів, кропив'янку, біль у м'язах. Напади лихоманки, ймовірно, провокуються холодом. Тільки в одній сім'ї спостерігалася нейросенсорна глухота.

1.8 Чи хвороба у кожної дитини перебігає однаково?

Хвороба не перебігає у кожної дитини однаково; перебіг може змінюватися від легких до важких форм. Крім того, тип, тривалість і тяжкість нападів у однієї і тієї ж дитини кожний раз можуть змінюватися.

1.9 Чи відрізняється захворювання у дітей та дорослих?

Зі збільшенням віку пацієнта частота лихоманки і тяжкість нападів зменшується. Але для більшості, якщо не для всіх хворих, хвороба залишається до певної міри активною.