



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

Ponavljajuće Febrilne Epizode Povezane Sa Nlrp12

Verzija

1. ŠTA SU PO PONAVLJAJUĆA FEBRILNA STANJA POVEZANA SA NLRP12?

1.1 Šta je to ?

Ponavljajuća febrilna stanja povezana s NLRP12 je genetska bolest. Gen odgovoran za bolest naziva se NLRP12 (ili NALP12), koji ima ulogu u upalnim signalnim putevima. Pacijenti boluju od ponavljajućih febrilnih epizoda praćenim različitim simptomima poput glavobolje, bolova u zglobovima ili oticanja zglobova i kožnog osipa. Simptomi su vjerovatno trigerovani izlaganjem hladnoći. Ako se ne liječi, bolest može biti vrlo onesposobljavajuća, ali ne i po život opasna.

1.2 Koliko je česta?

Bolest je veoma rijetka. Trenutno, manje od 10 pacijenata je prepoznatno širom svijeta.

1.3 Šta uzrokuje bolest?

Ponavljajuće febrilne epizode povezana s NLRP12 je genetska bolest. Odgovorni gen naziva se NLRP12 (ili NALP12). Genetski modificirani gen je odgovoran za poremećaj u upalnom odgovoru u organizmu. Tačan mehanizam poremećaja se još uvijek istražuje.

1.4 Da li se nasljeđuje?

Ponavljajuće febrilne epizode povezane s NLRP12 se nasljeđuju kao autosomno dominantna bolest. To znači da za razvoj ponavljajuće temperature povezane s NLRP12 osoba treba imati samo jednog pogođenog roditelja. Ponekad, ni jedan drugi član porodici ne boluje od ponavljajućih febrilnih: ili je gen oštećen prilikom začeća djeteta (što je poznato kao "de novo" mutacija) ili roditelj koji nosi mutaciju ne ispoljava kliničke simptome ili je ispoljava samo vrlo blagi oblik bolesti (varijabilna penetracija).

1.5 Zašto moje dijete ima ovu bolest? Može li se spriječiti?

Dijete ima bolest jer je on/ona naslijedilo bolest od jednog od roditelja koji nosi mutaciju NLRP12 gena, osim ako senije razvila de novo mutacija. Osoba koja nosi mutaciju može ali i ne mora iskazati kliničke simptome ponavljanih febrilnih epizoda povezanih s NLRP12. Bolest se trenutno ne može spriječiti.

1.6. Je li infektivna?

Ponavljajuća febrilna stanja povezana s NLRP12 nije zarazna bolest. Samo osobe s mutiranim genom mogu razviti bolest.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptom je povišena temperatura. Temperatura traje 5-10 dana i ponavlja se u nepravilnim intervalima (od sedmica do mjeseci). Epizode povišene temperature praćene su različitim simptomima. U njih spadaju glavobolja, bolovi i otok zglobova, urtikarijalni osip i mialgija. Napadi temperature vjerovatno su potaknuti izlaganjem hladnoći. Samo u jednoj porodici opaženo je i senozoneuralni gubitak sluha

1.8 Da li je bolest ista kod svakog djeteta?

Bolest nije ista u svakog djeteta; bolest varira između blagih do teških oblika. Nadalje, oblik, trajanje i težina napadaja mogu svaki puta biti drugačiji, čak i u istog djeteta.

1.9 Da li se bolest kod djece razlikuje u odnosu na odrasle?

Kako pacijentii rastu, čini se da su febrilne epizode rjeđe i blaže. Ipak, određena aktivnost bolesti ostati će u većine ako ne i kod svih oboljelih osoba.