



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

NLRP12-Свързана Рецидивираща Треска

Версия на 2016

1. КАКВО Е NLRP12-СВЪРЗАНА ПЕРИОДИЧНА ТРЕСКА

1.1. Какво е това?

NLRP12 свързаната рецидивираща треска е генетично заболяване. Отговорният ген се нарича NLRP12 (или NALP12), който има роля във възпалителните сигнални пътища. Пациентите страдат от повтарящи се пристъпи на треска, придружена от различни симптоми като главоболие, ставни болки или подуване на ставите и кожен обрив. Симптоми вероятно са предизвикани от излагане на студ. Нелекувано, заболяването може да бъде много изтощително, но не е опасно за живота.

1.2. Колко често е?

Заболяването е много рядко. До момента са описани само 10 случая в света.

1.3 Какви са причините за заболяването?

NLRP12 свързаната рецидивираща треска е генетично заболяване. Отговорният ген се нарича NLRP12 (или NALP12). Генетично модифициран ген е отговорен за нарушаване на възпалителния отговор на тялото. Точният механизъм на това смущение е все още в процес на изследване.

1.4. Наследствено ли е?

NLRP12 свързаната рецидивираща треска се наследява като

автозомно-доминантно заболяване. Това означава, че за да има NLRP12 свързана рецидивираща треска, индивидът трябва да има един засегнат родител. Понякога няма друг член на семейството страдащ от рецидивираща треска: тогава или генът е бил повреден при зачеването на детето (известно като де ново мутация) или родителят, който носи мутацията може да не проявяват клинични симптоми или има само много лека форма на болестта (променлива пенетрантност).

1.5. Защо моето дете има това заболяване?

Детето има болестта, защото той / тя е наследила болестта от един родител, който носи генна мутация NLRP12, освен ако не е настъпила мутация де ново. Човекът, който носи мутацията може да проявява или не клинични симптоми на NLRP12 свързана рецидивираща треска. Понастоящем болестта не може да бъде предотвратена.

1.6. Инфекциозно ли е?

NLRP12 свързаната рецидивираща треска не е инфекциозно заболяване. Само хора с генетично увреждане могат да развият заболяване.

1.7. Какви са основните симптоми?

Основният симптом е треската. Тя трае около 5-10 дни и се повтаря на различни интервали (седмици до месеци). Пристъпите на треска са съпроводени с различни симптоми. Те могат да включват главоболие, болки в ставите и подуване на ставите, уртикариален обрив и миалгия. Фебрилните пристъпи вероятно са предизвикани от излагане на студ. Само в едно семейството е наблюдавана сензорна загуба на слуха.

1.8. Еднакво ли е заболяването при всяко дете?

Заболяването не е едно и също при всяко дете; заболяването варира между лека и по-тежка форма. Нещо повече, видът, продължителността и тежестта на пристъпите може да бъде

различна всеки път, дори и при едно и също дете.

1.9 Различно ли е заболяването при деца от това при възрастни?

С порастването на детето, атаките от треска стават по-малко и по-леки. Въпреки това, известна активност на заболяването остава при повечето, ако не всички, засегнати индивиди.