



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

NLRP-12 相关性回归热

第几版本2016

1.什么是NLRP-12相关性回归热？

1.1.什么是NLRP-12相关性回归热？

NLRP-12相关性回归热是一种基因遗传病。相关基因是NALP12，在炎症信号通路中起作用。经常周期性发热并伴有一系列临床表现如头痛、关节痛或关节肿痛和皮疹。临床症状可能由受凉引发。如果不治疗，该病可使人衰弱，但不至于威胁生命。

1.2该病常见吗？

该病非常罕见,目前,全世界不超过10例患者被确诊。

1.3该病的病因是什么？

NLRP-12相关性回归热是一种基因遗传病。相关基因是NALP12。经过改造的基因导致个体炎症反应的紊乱。这种紊乱的确切机制还在研究中。

1.4该病遗传吗？

该病是常染色体显性遗传病，是可以遗传的。这意味着如果得此病，需要父母中一个是患病的。有时，家人中并没人有此病，一个原因是在怀孕期间基因遭到破坏，另一个原因是父母携带有突变基因可能没有表现出临床症状或仅仅表现非常轻的症状。

1.5我的孩子为什么会得这种病？能预防吗？

该病遗传自携带有NLRP-12基因突变的父母，除了发生新生突变。携带有该突变基因的人不一定会表现出该病的临床症状。该病目前还不能预防。

1.6该病传染吗？

该病是非传染性疾病。只有基因发生异常才可导致该病。

1.7该病的主要临床症状是什么？

主要的临床症状是发热，发热持续约5-10天，然后间隔一段时间（数周或数月）后再次发作。发热常伴有其他的临床表现，包括头痛、关节肿痛，荨麻疹性皮疹和肌痛。发热可能由受凉引发。只在一个家族中，发现感觉神经性耳聋。

1.8每个患病孩子都是一样的吗？

该病在每个孩子身上并不相同，在轻型和更严重型之间变化。而且，甚至在同一个孩子，每次发作的类型、持续时间和严重性可能不同。

1.9该病在儿童和成人之间有差异吗？

随着年龄的增长，发热变得更少更轻。但是在大部分患者中，会保持一定的活动度。

2.诊断和治疗

2.1 如何诊断？

一个医学专家根据通过体格检查和家族史得到的临床症状来怀疑该病。在发作期，一些血分析对检测验证是很有用的。该病只能通过基因分析来确诊。需要与其他反复发热的疾病相鉴别。

2.2化验的重要性

实验室检查在NLRP-12相关性回归热中起到重要作用。在发作时，评价炎症的程度，化验如CRP、SAA和全血细胞计数起到重要的作用。当患儿无症状后需要重复化验来观察这些结果是否回到或接近正常。需要一部分血来进行基因分析。

2.3该病能治愈吗？

该病不能够治愈。没有有效的治疗方法预防发作。治疗症状能够减轻炎症和疼痛。一些控制炎症的新药物目前正在研究中。

2.4治疗方法是什么？

该病的治疗包括非甾体抗炎药如吲哚美辛，糖皮质激素如泼尼松龙和生物制剂如阿那白滞素。这些药物没有一致的有效性，虽然这些药物好像对一些患者有帮助。缺乏有效性和安全性的证据。

2.5药物治疗的副作用是什么？

药物的副作用取决于所使用的药物。非甾体抗炎药可能引起头痛、胃溃疡和肾损害。糖皮质激素和生物制剂增加感染的风险。另外，糖皮质激素可能引起一系列的副作用。

2.6治疗需要持续多长时间？

没有确切的数据支持终生治疗。考虑到随着患儿生长疾病改善的正常趋势，最好在疾病静止的时候停药。

2.7替代疗法怎么样？

目前没有有效的替代疗法

2.8需要定期复查哪些指标？

患有该病的儿童需要每年至少复查两次血和尿

2.9该病会持续多长时间？

该病是终生的，随着年龄的增长症状会减轻。

2.10 该病的长期预后是什么？

虽然随着年龄的增长症状会减轻，但是该病是终生的。该病非常罕见，确切的长期预后还不清楚。

3.日常生活

3.1 该病对儿童和家庭的日常生活有什么影响？

生活质量或被周期性回归热影响。该病常被延误诊断，这可能增加父母的焦虑和一些不必要的治疗。

3.2 上学怎么样？

对慢性病儿童来说继续上学非常重要。有几个因素可能会引起上学的问题。因此有必要向老师解释患儿可能的需要。不仅为了让患儿成功受教育，而且为了让同龄人和成人接受和欣赏，父母和老师应尽其所能让孩子以正常的方式参加学校活动。在专业领域的整合对年轻患者来说非常重要，也是对慢性病患者关爱的目的。

3.3运动怎么样？

体育运动是任何儿童日常生活中非常重要的一方面。治疗的目的之一就是让儿童尽可能的进行正常生活，不要让他们认为和同邻人有差异。在可忍受范围内，所有活动均可以参与。然而，在发作期，需要限制体力活动或休息。

3.4饮食方面怎么样？

没有特殊的饮食建议。一般来说，儿童需要和他年龄相符的平衡的正常饮食。对正在发育期的儿童推荐富含蛋白质、钙和维生素的平衡饮食。对于服用糖皮质激素的患儿应避免过度饮食，因为这些药物可能引起食欲增加。

3.5天气会影响疾病的进程吗？

寒冷可能会引起临床症状

3.6孩子可以疫苗接种吗？

是的，孩子可以进行正常的疫苗接种。在进行减毒活疫苗接种之前应告知接种医生，因为此类疫苗可能与某些治疗冲突。

3.7病人的性生活、妊娠及生育控制？

目前为止，没有相关的文献报道。一般来说，像其他自身炎症性疾病，为了适应治疗，最好提前进行计划怀孕，因为生物制剂对胎儿可能有副作用。