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

NRLP12-Assoziiertes Periodisches Fieber

Version von 2016

1. ÜBER NRLP12-ASSOZIIERTES PERIODISCHES FIEBER

1.1 Was ist das?

Das NRLP12-assoziierte periodische Fieber ist eine genetische Erkrankung. Das verantwortliche Gen heißt NRLP12 (oder NALP12) und spielt eine Rolle bei den entzündlichen Signalwegen. Die Patienten leiden unter wiederkehrenden Fieberschüben, die mit einer Vielzahl unterschiedlicher Symptome, wie z. B. Kopfschmerzen, Gelenkschmerzen oder -schwellungen und Hautausschlag, einhergehen. Die Symptome werden wahrscheinlich durch Kälte ausgelöst. Ohne Behandlung kann die Erkrankung zu schwerer Behinderung führen; sie verläuft jedoch nicht tödlich.

1.2 Wie häufig tritt die Erkrankung auf?

Die Erkrankung ist sehr selten. Bis heute wurden weltweit weniger als 10 Patienten identifiziert.

1.3 Was sind die Ursachen der Erkrankung?

Das NRLP12-assoziierte periodische Fieber ist eine genetische Erkrankung. Das verantwortliche Gen heißt NRLP12 (oder NALP12). Das genetisch veränderte Gen bewirkt, dass die Entzündungsreaktion des Körpers gestört wird. Der genaue Mechanismus, der dieser Störung zugrunde liegt, wird noch untersucht.

1.4 Ist die Erkrankung vererbbar?

Das NRLP12-assoziierte periodische Fieber wird in einem autosomal-dominanten Erbgang vererbt. Das bedeutet, dass ein Elternteil an NRLP12-assoziiertem periodischem Fieber leiden muss, damit ein Kind daran erkrankt. Manchmal gibt es jedoch kein weiteres Familienmitglied, das an periodischem Fieber erkrankt ist. In diesen Fällen wurde das Gen entweder zum Zeitpunkt der Zeugung des Kindes geschädigt (so genannte De-novo-Mutation) oder das Elternteil, das die Mutation in sich trägt, zeigt keine klinischen Symptome oder nur eine sehr leichte Verlaufsform der Erkrankung (variable Penetranz).

1.5 Warum leidet mein Kind an der Krankheit? Kann ihr vorgebeugt werden?

Das Kind leidet an der Krankheit, weil sie ihm von einem Elternteil vererbt wurde, das eine NRLP-12-Genmutation in sich trägt. Eine Ausnahme besteht, wenn sich eine De-novo-Mutation ereignet hat. Die Person, die die Mutation in sich trägt, kann, muss aber nicht, die klinischen Symptome von NRLP12-assoziiertem periodischem Fieber zeigen. Die Erkrankung kann derzeit nicht verhindert werden.

1.6 Ist es ansteckend?

Das NRLP12-assoziierte periodische Fieber ist keine Infektionskrankheit. Nur genetisch vorbelastete Personen können daran erkranken.

1.7 Welches sind die Hauptsymptome?

Das Hauptsymptom ist Fieber. Das Fieber dauert 5 - 10 Tage und kehrt in unregelmäßigen Abständen zurück (Wochen bis Monate). Mit den Fieberschüben geht eine Vielzahl von anderen Symptomen einher. Diese können Kopfschmerzen, Gelenkschmerzen, Gelenkschwellungen, Nesselsucht und Muskelschmerzen umfassen. Die Fieberschübe werden wahrscheinlich durch Kälte ausgelöst. In nur einer einzigen Familie wurde eine Schallempfindungsschwerhörigkeit beobachtet.

1.8 Verläuft die Erkrankung bei jedem Kind gleich?

Die Erkrankung verläuft nicht bei jedem Kind gleich; sie kann in einem Bereich von milder bis schwerer Verlaufsform variieren. Außerdem

können Art, Dauer und Schweregrad der Anfälle selbst bei demselben Kind jedes Mal unterschiedlich ausfallen.

1.9 Unterscheidet sich die Erkrankung bei Kindern und Erwachsenen?

Mit zunehmendem Alter der Patienten scheinen die Fieberschübe an Häufigkeit und Ausprägung abzunehmen. Doch bei den meisten, wenn nicht sogar allen Betroffenen, bleibt die Krankheit immer bis zu einem gewissen Grad aktiv.