



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

Febre recorrente relacionada com NLRP12

Versão de 2016

1. O QUE É A FEBRE RECORRENTE RELACIONADA COM NLRP12

1.1 O que é?

A febre recorrente relacionada com NLRP12 é uma doença genética. O gene responsável designa-se NLRP12 (ou NALP12), e desempenha um papel importante nas vias de sinalização da inflamação. Os pacientes sofrem de episódios recorrentes de febre acompanhados de vários sintomas tais como dor de cabeça, dor ou inchaço nas articulações e erupção cutânea. Os sintomas são provavelmente desencadeados pela exposição ao frio. Se não for tratada, a doença pode ser muito debilitante, mas não representa risco de vida.

1.2 É uma doença comum?

A doença é raríssima. Atualmente, foram identificados menos de 10 pacientes em todo o mundo.

1.3 Quais são as causas da doença?

A febre recorrente relacionada com NLRP12 é uma doença genética. O gene responsável designa-se NLRP12 (ou NALP12). O gene geneticamente modificado é responsável por um distúrbio da resposta inflamatória do organismo. O mecanismo exato deste distúrbio ainda está sob investigação.

1.4 É hereditária?

A febre recorrente relacionada com NLRP12 é herdada como doença

autossômica dominante. Isto significa que para ter febre recorrente relacionada com NLRP12, , uma pessoa tem de ter um dos seus progenitores afetado. Por vezes, não existe nenhum outro membro da família com febre recorrente: ou o gene foi danificado durante a conceção da criança (conhecida como mutação de novo), ou o progenitor que é portador da mutação pode não apresentar os sintomas clínicos ou apresenta apenas uma forma muito ligeira da doença (penetração variável).

1.5 Porque razão o meu filho(a) tem esta doença? O seu aparecimento pode ser prevenido?

A criança tem a doença porque a herdou de um dos pai que é portador de uma mutação no gene NLRP12, exceto se tiver ocorrido uma mutação de novo. A pessoa que é portadora da mutação pode ou não apresentar os sintomas clínicos de febre recorrente relacionada com NLRP12. Atualmente, a doença não pode ser prevenida.

1.6 É infecciosa?

A febre recorrente relacionada com NLRP12 não é uma doença infecciosa. Apenas os indivíduos geneticamente afetados podem desenvolver a doença.

1.7 Quais são os principais sintomas?

O principal sintoma é a febre. A febre dura cerca de 5-10 dias e volta a ocorrer a intervalos irregulares (semanas a meses). Os episódios de febre são acompanhados de vários sintomas. Estes podem incluir dor de cabeça, dor e inchaço nas articulações, urticária e mialgia. Os episódios de febre são provavelmente desencadeados pela exposição ao frio. Foi observada perda auditiva neurosensorial em apenas uma família.

1.8 A doença é igual em todas as crianças?

A doença não é igual em todas as crianças. A doença varia entre uma forma mais leve e uma forma mais grave. Além disso, o tipo, duração e gravidade dos ataques podem ser diferentes de cada vez que ocorrem,

inclusive na mesma criança.

1.9 A doença nas crianças é diferente da doença nos adultos?

À medida que os pacientes crescem, as crises de febre tendem a tornar-se mais leves e menos frequentes. No entanto, irá permanecer alguma atividade da doença na maioria se não em todos os indivíduos afetados.