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

autossómica 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 menod frequentes. No entanto, irá permanecer alguma atividade da doença na maioria se não em todos os indivíduos afetados.

2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

2.1 Como é diagnosticada?

Um médico especialista irá suspeitar desta doença com base nos sintomas clínicos identificados durante um exame físico e ao anotar a história médico familiar.
Várias análises sanguíneas são úteis para detetar a inflamação durante as crises. O diagnóstico é confirmado apenas por análises genéticas, apresentando evidência de mutações. Os diagnósticos diferenciais são outras doenças que apresentam febre recorrente, especialmente síndromes periódicos associados a criopirina.

2.2 Qual a importância dos testes?

Tal como referido acima, os testes laboratoriais são importantes para o diagnóstico de febre recorrente relacionada com NLRP12. Análises sanguíneas, tais como PCR, proteína amilóide A sérica (AAS) e hemograma completo são importantes durante um ataque para poder avaliar o grau de inflamação.
Estas análises são repetidas após a criança ficar assintomática para avaliar se os resultados voltaram ao normal ou se estão próximos. Também é necessária uma pequena quantidade de sangue para a análise genética.

2.3 Há tratamento ou cura para a doença?

A febre recorrente relacionada com NLRP12 não pode ser curada. Não existe nenhum tratamento preventivo eficaz para os ataques. O tratamento dos sintomas pode reduzir a inflamação e a dor. Alguns novos medicamentos para controlar os sintomas inflamatórios estão

atualmente sob investigação.

2.4 Quais são os tratamentos?

Os tratamentos para a febre recorrente relacionada com NLRP12 incluem medicamentos anti-inflamatórios não-esteroides como a indometacina, corticosteroides como a prednisolona e possíveis agentes biológicos como a anakinra. Nenhum destes medicamentos parece ter uma eficácia uniforme, embora todos eles pareçam ajudar em alguns pacientes. A prova da sua eficácia e segurança na febre recorrente relacionada com NLRP12 é ainda insuficiente.

2.5 Quais são os principais efeitos secundários da terapia medicamentosa?

Os efeitos secundários dependem do fármaco utilizado. Os AINEs podem provocar dores de cabeça, úlceras no estômago e danos renais, os corticosteroides e os agentes biológicos podem aumentar a suscetibilidade a infecções. Além disso, os corticosteroides podem provocar uma grande variedade de outros efeitos secundários.

2.6 Quanto tempo deve o tratamento durar?

Não existem dados específicos para suportar o tratamento ao longo da vida. Dada a tendência normal para melhoria à medida que os pacientes crescem, talvez seja prudente tentar descontinuar a medicação nos pacientescuja doença parece estar inativa.

2.7 E os tratamentos não convencionais ou complementares?

Não existem casos publicados de medicamentos complementares eficazes.

2.8 Que tipo de check-ups periódicos são necessários?

As crianças afetadas por febre recorrente relacionada com NLRP12 devem realizar análises sanguíneas e à urina pelo menos duas vezes por ano.

2.9 Quanto tempo durará a doença?

A doença é para toda a vida, porém os sintomas podem tornar-se mais leves com a idade.

2.10 Qual é o prognóstico (evolução e resultado previsto) a longo prazo da doença?

A febre recorrente relacionada com NLRP12 é uma doença para toda a vida, porém os sintomas podem tornar-se mais ligeiros com a idade. Uma vez que a doença é muito rara, o prognóstico exato a longo prazo ainda é desconhecido.

3. VIDA QUOTIDIANA

3.1 De que forma pode a doença afetar o dia a dia da criança e da sua família?

A qualidade de vida pode ser afetada pelos episódios recorrentes de febre. Muitas vezes, pode existir um atraso considerável até o diagnóstico correto ser efetuado, o qual pode causar ansiedade nos pais e, por vezes, procedimentos médicos desnecessários.

3.2 E a escola?

É essencial continuar a educação das crianças com doenças crónicas. Existem alguns fatores que podem causar problemas enquanto as crianças estão na escola e, como tal, é importante explicar aos professores as possíveis necessidades das crianças. Os pais e os professores devem fazer tudo o que puderem para permitir que a criança participe nas atividades escolares de forma normal, de modo a que a criança não só seja bem-sucedida academicamente, como para ser também aceite e apreciada pelos colegas e adultos. A integração futura no mundo profissional é essencial para um doente jovem e é um dos objetivos dos cuidados dos pacientes crónicos.

3.3 E em relação à prática de desportos?

A prática de esportes é um aspecto considerado essencial da vida diária

de qualquer criança. Um dos objetivos do tratamento é permitir que as crianças tenham uma vida normal, na medida do possível, e não se considerem diferentes dos seus colegas e amigos. Como tal, todas as atividades podem ser praticadas desde que toleradas. No entanto, pode ser necessário restringir a atividade física ou inclusive fazer uma pausa durante os ataques.

3.4 E em relação à alimentação?

Não existe nenhum aconselhamento alimentar específico. De um modo geral, a criança deve seguir uma alimentação variada e adequada para a sua idade. Uma alimentação saudável e bem equilibrada com proteínas, cálcio e vitaminas suficientes é recomendada para uma criança em crescimento. Os pacientes tratados com corticosteroides devem evitar comer em excesso, uma vez que estes medicamentos podem aumentar o apetite.

3.5 O clima pode influenciar a evolução da doença?

A temperaturas frias podem desencadear sintomas.

A criança pode ser vacinada?

Sim, a criança pode e deve ser vacinada. No entanto, o médico responsável pelo tratamento deverá ser informado antes de serem administradas vacinas vivas atenuadas, uma vez que estas podem ser incompatíveis com alguns tratamentos.

3.7 E em relação à vida sexual, à gravidez e à contraceção?

Até à data, não existem disponíveis na literatura informações sobre este aspeto em pacientes. Regra geral, tal como em outras doenças auto-inflamatórias, é melhor planejar a gravidez, de modo a adaptar antecipadamente o tratamento devido aos possíveis efeitos secundários dos agentes biológicos no feto.