



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

Síndrome de febre periódica hereditaria asociada a NLRP12

Versión de 2016

1. QUE É A SÍNDROME DE FEBRE PERIÓDICA HEREDITARIA ASOCIADA A NLRP12

1.1 En que consiste?

A síndrome de febre periódica hereditaria asociada a NLRP12 é unha enfermidade xenética. O xene responsable denomínase NLRP12 (ou NALP12), e participa nas rutas de sinalización da inflamación. Os pacientes sofren episodios recorrentes de febre acompañada por diversos síntomas como dor de cabeza, dor ou inflamación articular e erupción cutánea. Probablemente, os síntomas desencadéanse como consecuencia da exposición ao frío. Se non se trata, a enfermidade podería ser moi debilitante pero non é potencialmente mortal.

1.2 É moi frecuente?

A enfermidade é moi rara. Actualmente identificáronse menos de 10 pacientes a nivel mundial.

1.3 Cales son as causas da enfermidade?

A febre recorrente asociada a NLRP12 é unha enfermidade xenética. O xene responsable chámase NLRP12 (ou NALP12). O xene modificado xeneticamente é responsable da alteración da resposta inflamatoria do organismo. O mecanismo exacto desta alteración séguese investigando.

1.4 É hereditaria?

A febre recorrente asociada a NLRP12 hérdase como unha enfermidade autosómica dominante. Isto significa que para ter febre recorrente asociada a NLRP12, unha persoa necesita ter soamente un proxenitor afectado. En ocasións, non hai ningún outro membro da familia que sufra febre recorrente: o xene foi danado na concepción do fillo (o que se coñece como mutación de novo) ou o proxenitor portador da mutación non mostra os síntomas clínicos ou soamente presenta unha forma moi leve da enfermidade (penetración variable).

1.5 Por que o meu fillo ten esta enfermidade? Pode previrse?

O neno ten esta enfermidade porque a herdou dun proxenitor portador dunha mutación no xene NLRP12, a menos que se producise unha mutación de novo. A persoa que ten a mutación pode ou non evidenciar todos os síntomas da febre recorrente asociada a NLRP12. Na actualidade, a enfermidade non pode previrse.

1.6 É infecciosa?

A febre recorrente asociada a NLRP12 non é unha enfermidade infecciosa. Soamente poden desenvolver a enfermidade os suxeitos afectados xeneticamente.

1.7 Cales son os principais síntomas?

O síntoma principal é a febre. A febre dura entre 5 e 10 días e reaparece a intervalos irregulares (semanas ou meses). Os brotes de febre están acompañados por unha variedade de síntomas. Estes poden incluír dor de cabeza, dor e inflamación articular, urticaria e mialxias. Probablemente, os brotes de febre desencadéanse como consecuencia da exposición ao frío. Soamente se observou nunha familia a perda auditiva neurosensorial.

1.8 A enfermidade é igual en todos os nenos?

A enfermidade non é igual en todos os nenos, podendo variar entre unha forma leve a unha forma máis grave. Ademais, o tipo, a duración

e a intensidade das crises pode ser diferente en cada ocasión, mesmo no mesmo neno.

1.9 A enfermidade en nenos é diferente que a que presentan os adultos?

A medida que os pacientes crecen, as crises de febre parecen ser menores e máis leves. Con todo, entre brotes a enfermidade mantén certa actividade residual na maioría, senón en todas, das persoas afectadas.