



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES\\_GL/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro)

# **Síndrome de febre periódica hereditaria asociada a NLRP12**

Versión de 2016

## **2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

### **2.1 Como se diagnostica?**

Un médico experto sospeitará a presenza desta enfermidade baseándose nos síntomas clínicos identificados durante a exploración física e tras recoller os antecedentes médicos familiares.

A realización de diversas análises de sangue é útil para detectar a inflamación durante as crises. O diagnóstico soamente se confirma mediante a análise xenética que demostra a presenza das mutacións. O diagnóstico diferencial inclúe outros trastornos que cursan con febre recorrente, especialmente as síndromes periódicas asociadas á criopirina.

### **2.2 Cal é a importancia das análises?**

Tal e como se mencionou anteriormente, as análises clínicas son importantes para diagnosticar a febre recorrente asociada a NLRP12. As análises, incluíndo a proteína C reactiva (PCR), a proteína amiloide A en soro (SAA) e o hemograma son importantes durante un brote para avaliar a intensidade da inflamación.

Estas análises repítense unha vez que o neno se atope asintomático para avaliar se devanditos resultados volveron á normalidade ou están próximos a ela. Tamén se necesita unha pequena cantidade de sangue para a análise xenética.

---

### **2.3 Pode tratarse ou curarse?**

A febre recorrente asociada a NLRP12 non pode curarse. Non existe ningún tratamento preventivo efectivo para os brotes. Tratar os síntomas pode reducir a inflamación e a dor. Na actualidade, atópanse en investigación algúns fármacos novos para controlar os síntomas inflamatorios.

### **2.4 Cales son os tratamentos?**

Os tratamentos para febre recorrente asociada a NLRP12 inclúen antiinflamatorios non esteroideos como indometacina, corticoesteroides como a prednisolona e, posiblemente, fármacos biolóxicos como anakinra. Ningún destes fármacos parece ser efectivo de forma absoluta, aínda que todos parecen mellorar a algúns pacientes. Aínda se carece de evidencia suficiente sobre a súa eficacia e seguridade na febre recorrente asociada a NLRP12.

### **2.5 Cales son os efectos secundarios do tratamento farmacolóxico?**

Os efectos secundarios dependen do fármaco que se utiliza. Os AINE poden causar dor de cabeza, úlceras estomacais e dano renal, e pola súa banda os corticoesteroides e os fármacos biolóxicos poden incrementar a susceptibilidade ás infeccións. Ademais, os corticoesteroides poden provocar unha gran variedade doutros efectos secundarios.

### **2.6 Canto tempo debería durar o tratamento?**

Non existen datos específicos para apoiar o tratamento a longo prazo. Dado que a tendencia natural da enfermidade é cara á melloría a medida que o paciente crece, é probable que sexa adecuado tentar a retirada dos fármacos nos pacientes cuxa enfermidade pareza estar quiescente.

### **2.7 Existe algún tratamento non convencional ou alternativo?**

Non existen publicacións relativas a tratamentos alternativos efectivos.

---

## **2.8 Que tipo de revisións periódicas son necesarias?**

Os nenos afectados pola febre recorrente asociada a NLRP12 deben someterse a análise de sangue e ouriños polo menos dúas veces ao ano.

## **2.9 Canto tempo durará a enfermidade?**

A enfermidade é para sempre, aínda que os síntomas poden volverse máis leves co paso dos anos.

## **2.10 Cal é o prognóstico a longo prazo (evolución e desenlace previstos) da enfermidade?**

A febre recorrente asociada a NLRP12 é unha enfermidade para sempre, aínda que os síntomas poden volverse máis leves coa idade. Posto que a enfermidade é moi pouco frecuente, segue sen coñecerse o prognóstico exacto a longo prazo.