



www.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.