



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.

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 volveuse 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 volveuse máis leves coa idade. Posto que a enfermidade é moi pouco frecuente, segue sen coñecerse o prognóstico exacto a longo prazo.

3. VIDA COTIÁ

3.1 Como pode afectar a enfermidade á vida cotiá do neno e da súa familia?

Os episodios recorrentes de febre poden afectar á calidade de vida. Pode producirse un atraso considerable en realizar o correcto diagnóstico da enfermidade, o que pode incrementar a ansiedade dos proxenitores, así como a realización de procedementos médicos innecesarios.

3.2 Que ocorre coa escola?

É esencial tentar manter o programa escolar nos nenos con enfermidades crónicas. Existen algúns factores que poden ocasionar problemas á hora de asistir á escola e, por tanto, é importante explicar aos mestres as posibles necesidades do neno. Os proxenitores e os mestres deben facer todo o posible para permitir que o neno participe nas actividades escolares dun modo normal, para que o neno teña bo rendemento académico e para que os adultos e compañeiros o aprecien e acepten. A integración futura no mundo profesional é esencial para o

paciente novo e é un dos obxectivos do coidado dos pacientes con enfermidades crónicas.

3.3 Que ocorre cos deportes?

Practicar deportes é un aspecto esencial da vida cotiá de calquera neno. Un dos obxectivos do tratamento é permitir que os nenos leven unha vida normal na medida do posible e non se consideren diferentes aos seus compañeiros. Por tanto, todas as actividades poden realizarse segundo se toleren. Con todo, pode ser necesario restrinxir a actividade física ou estar en repouso na cama durante os brotes.

3.4 Que ocorre coa dieta?

Non hai ningún consello específico referente á dieta. En xeral, o neno debe seguir unha dieta equilibrada e normal para a súa idade. Para o neno en crecemento, recoméndase unha dieta saudable e equilibrada con suficientes proteínas, calcio e vitaminas. Debe evitarse comer en exceso nos pacientes que toman corticoesteroides porque estes fármacos poden aumentar o apetito.

3.5 Pode influír o clima na evolución da enfermidade?

As temperaturas frías poden desencadear os síntomas.

3.6 Pode vacinarse o neno?

Si, o neno pode e debe vacinarse; a pesar diso, debe informarse ao médico responsable antes de administrarlle vacinas con virus vivos atenuados, xa que estas poden ser incompatibles con algúns tratamentos.

3.7 Que ocorre coa vida sexual, o embarazo e a anticoncepción?

Ata agora, non existe información dispoñible na literatura sobre este aspecto nos pacientes. Como regra xeral, do mesmo xeito que para outras enfermidades autoinflamatorias, é mellor planificar un embarazo para adaptar o tratamento de antemán debido aos posibles efectos

secundarios dos fármacos biológicos sobre o feto.