https://printo.it/pediatric-rheumatology/PT/intro

Febre recorrente relacionada com NLRP12

Versão de 2016

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 com o histórico médico familiar.
Várias análises sanguíneas são úteis para detetar a inflamação durante os ataques. O diagnóstico é confirmado apenas por análises genéticas que mostrarão mutações no gene. 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 doentes. 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 gástricas e lesões renais, os corticosteroides e os agentes biológicos podem aumentar a suscetibilidade a infeções. 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 doentes crescem, talvez seja prudente tentar descontinuar a medicação nos doentes cuja 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 ligeiros 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.