



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/RO/intro>

Febra Periodică Asociată NLRP-12

Versiunea 2016

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

Medicul va suspecta această boală, pe baza simptomelor clinice identificate în timpul unui examen fizic și în baza unui istoric medical al familiei.

Anumite analize de sânge sunt utile pentru detectarea inflamației în timpul atacurilor bolii. Diagnosticul este confirmat doar prin analiza genetică care va oferi dovezi ale mutației genetice. Diagnosticul diferențial se impune cu alte sindroame febrile periodice, în special sindroamele periodice asociate criopirinei.

2.2 Care este importanța analizelor?

După cum s-a menționat anterior, testele de laborator sunt importante în diagnosticul febrei periodice asociate NLRP-12. Analizele de laborator, cum ar fi PCR, proteina amiloidului seric A (AAS) și hemoleucograma, sunt importante în timpul unui atac pentru a cuantifica gradul inflamației.

Aceste teste sunt repetate după ce copilul devine asimptomatic, pentru a vedea dacă s-au normalizat ori s-au apropiat de valorile normale. O cantitate mică de sânge este necesară și pentru analiza genetică.

2.3 Boala poate fi tratată sau vindecată?

Febra periodică asociată NLRP-12 nu poate fi vindecată. Nu există niciun tratament preventiv eficient pentru prevenirea atacurilor. Tratarea simptomelor poate reduce inflamația și durerea. Câteva

medicamente noi care să controleze simptomele inflamatorii sunt în prezent în curs de investigare.

2.4 În ce constă tratamentul ?

Tratamentele pentru febra periodică asociată NLRP-12 includ medicamente anti-inflamatorii nesteroidiene (cum ar fi indometacin), corticosteroizii (cum ar fi prednisolonul) și agenții biologici (cum ar fi anakinra). Niciunul dintre aceste medicamente nu pare a avea o eficiență uniformă, dar ele pot fi utile la unii pacienți. Eficacitatea și siguranța acestora în febra periodică asociată NLRP-12 nu au fost încă dovedite.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Efectele secundare depind de medicamentul utilizat. AINS pot cauza dureri de cap, ulcere gastrice și leziuni renale în timp ce corticosteroizii și agenții biologici cresc susceptibilitatea la infecții. În plus, corticosteroizii pot provoca o mare varietate de alte efecte secundare.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

Nu există date suficiente care să susțină terapia pe toată durata vieții. Având în vedere tendința normală de ameliorare a bolii odată cu înaintarea în vârstă, poate fi încercată retragerea medicației la pacienții a căror boală pare să se fi oprit din evoluție.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu s-au publicat rapoarte care să susțină eficacitatea acestora.

2.8 Ce fel de controale periodice sunt necesare?

Copiii afectați de febra periodică asociată NLRP-12 trebuie să efectueze analize de sânge și de urină cel puțin de două ori pe an.

2.9 Cât timp va dura boala?

Febra periodică asociată NLRP-12 este o boală pe toată durata vieții, chiar dacă simptomele pot deveni mai ușoare odată cu înaintarea în vârstă.

2.10 Care este prognosticul (evoluția pe termen lung a bolii) ?

Febra periodică asociată NLRP-12 este o boală pe toată durata vieții, chiar dacă simptomele pot deveni mai ușoare odată cu înaintarea în vârstă. Deoarece boala este foarte rară, prognosticul exact pe termen lung este încă necunoscut.