



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

## **Febra Periodică Asociată NLRP-12**

Versiunea 2016

### **1. CE ESTE FEBRA PERIODICĂ ASOCIATĂ NLRP-12**

#### **1.1 Ce este această boală?**

Febra periodică asociată NLRP-12 este o boală genetică. Gena responsabilă de această boală se numește NLRP-12 și are rol în mecanismele moleculare de semnalizare din cadrul inflamației. Pacienții suferă de crize recurente de febră însoțite de o varietate de simptome, cum ar fi dureri de cap, durere sau tumefiere articulară și erupții cutanate. Simptomele sunt probabil declanșate de expunerea la frig. Dacă rămâne netratată, boala poate fi foarte debilitantă, dar nu pune viața în pericol.

#### **1.2 Cât este de frecventă?**

Boala este foarte rară. În prezent, mai puțin de 10 pacienți au fost identificați în toată lumea.

#### **1.3 Care sunt cauzele bolii?**

Febra periodică asociată NLRP-12 este o boală genetică. Gena responsabilă se numește NLRP-12. Gena modificată genetic este responsabilă pentru dereglarea răspunsului inflamator al organismului. Mecanismul exact al acestei disfuncții este încă în curs de investigare.

#### **1.4 Este o boală moștenită?**

Febra periodică asociată NLRP-12 este moștenită ca o boală autosomal dominantă. Acest lucru înseamnă că, pentru a avea febra periodică

---

asociată NLRP-12, un individ trebuie să aibă un părinte afectat. Uneori, nu există niciun alt membru al familiei afectat de febră periodică; în acest caz, fie gena a fost alterată în momentul conceperii copilului (mutație de novo), fie părintele care poartă mutația este asimptomatic sau are o formă foarte ușoară de boală (penetranță variabilă).

### **1.5 De ce copilul meu are această boală? Boala poate fi prevenită?**

Copilul are boala deoarece a moștenit mutația genei NLRP-12 de la unul dintre părinți, sau a suferit o mutație de novo. Persoana care poartă mutația poate prezenta simptome clinice ale febrei periodice asociate NLRP-12 sau poate fi asimptomatică. La ora actuală, boala nu poate fi prevenită.

### **1.6 Este o boală contagioasă?**

Febra periodică asociată NLRP-12 nu este o boala infecțioasă. Numai persoanele afectate genetic pot dezvolta boala.

### **1.7 Care sunt principalele simptome?**

Principalul simptom este febra. Febra durează aproximativ 5-10 zile și se repetă la intervale neregulate (săptămâni sau luni). Accesele de febră sunt însoțite de o varietate de simptome. Acestea pot include dureri de cap, dureri articulare și tumefierea articulațiilor, urticarie și mialgii (dureri musculare). Crizele de febră sunt probabil declanșate de expunerea la frig. Într-una din familiile afectate a fost semnalată și prezența surdității neurosenzoriale.

### **1.8 Boala evoluează la fel la toți copiii?**

Boala nu este aceeași la toți copiii; boala variază între o formă ușoară și o formă mai severă. În plus, tipul, durata și severitatea atacurilor pot fi diferite de fiecare dată, chiar și la același copil.

### **1.9 Este boala la copii diferită de boala în cazul adulților?**

Pe măsură ce pacienții cresc, atacurile febrile tind să devină mai rare și

---

mai ușoare. Cu toate acestea, o oarecare activitate a bolii rămâne la cele mai multe, dacă nu la toate persoanele afectate.

## **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.

### **3. VIAȚA DE ZI CU ZI**

#### **3.1 Cum poate afecta boala viața de zi cu zi a copilului și a familiei?**

Calitatea vieții poate fi afectată de episoadele recurente de febră. De multe ori pot exista întârzieri considerabile în stabilirea diagnosticului corect, ceea ce poate conduce la anxietatea părinților și, uneori, la proceduri medicale inutile.

#### **3.2 Va afecta boala participarea copilului la activitățile școlare?**

Pentru copiii cu boli cronice este esențial să își continue studiile. Există câțiva factori care pot cauza probleme privind frecventarea școlii și - de aceea - este important să se explice profesorilor nevoile speciale ale copilului. Părinții și profesorii ar trebui să facă tot posibilul să încurajeze copilul să participe la activitățile școlare într-un mod normal, și acest lucru nu numai pentru a permite copilului să obțină rezultate școlare bune, dar și pentru ca el să fie acceptat și apreciat atât de colegi cât și de adulți. Integrarea ulterioară în lumea profesională este esențială pentru pacientul tânăr și este unul dintre obiectivele îngrijirii de pacienți cu boli cronice la nivel global.

#### **3.3 Va afecta boala participarea copilului la activitățile sportive?**

Practicarea sporturilor este un aspect esențial al vieții de zi cu zi a unui copil sănătos. Unul dintre principalele obiective ale tratamentului este de a permite copiilor să desfășoare o viață normală și să nu se considere diferiți de colegii lor. Toate activitățile pot fi efectuate în măsura în care copilul le tolerează. Cu toate acestea, în timpul atacurilor poate fi necesară o activitate fizică limitată sau chiar repausul la pat.

---

### **3.4 Copilul va trebui să urmeze un regim alimentar special?**

Nu există sfaturi dietetice specifice. În general, copilul trebuie să respecte un regim alimentar echilibrat, normal pentru vârsta acestuia. Pentru un copil în creștere se recomandă o dietă sănătoasă, bine echilibrată cu proteine, calciu și vitamine suficiente. Supraalimentarea trebuie evitată la pacienții care primesc corticosteroizi, deoarece aceste medicamente pot crește pofta de mâncare.

### **3.5 Condițiile climatice pot influența evoluția bolii?**

Temperaturile scăzute pot declanșa simptomele.

### **3.6 Sunt permise vaccinările?**

Da, copilul poate și trebuie să fie vaccinat. Cu toate acestea, medicul curant trebuie să fie informat înainte de administrarea vaccinurilor vii atenuate, deoarece acestea ar putea fi incompatibile cu anumite terapii.

### **3.7 Care sunt consecințele pentru viața sexuală, sarcină, contracepție?**

Până în prezent, nu există informații disponibile în literatura de specialitate cu privire la acest aspect. Ca regulă generală, ca și în alte boli auto-inflamatorii, este mai bine să se planifice o sarcină pentru a adapta dinainte tratamentul din cauza posibilului efect secundar al agenților biologici asupra fătului.