www.printo.it/pediatric-rheumatology/AR/intro

Síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada a NRLP12

Versión de 2016

2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

2.1 ¿Cómo se diagnostica?

Un médico experto sospechará la presencia de esta enfermedad en base a los síntomas clínicos identificados durante la exploración física y tras recoger los antecedentes médicos familiares.
La realización de diversos análisis de sangre es útil para detectar la inflamación durante las crisis. El diagnóstico solamente se confirma mediante el análisis genético que demuestra la presencia de las mutaciones. El diagnóstico diferencial incluye otros trastornos que cursan con fiebre recurrente, especialmente los síndromes periódicos asociados a la criopirina.

2.2 ¿Cuál es la importancia de los análisis?

Tal y como se ha mencionado anteriormente, los análisis clínicos son importantes para diagnosticar la fiebre recurrente asociada a NLRP12. Los análisis, incluyendo la Proteína C Reactiva (PCR), la proteína amiloide A en suero (SAA) y el hemograma son importantes durante un brote para evaluar la intensidad de la inflamación.
Estos análisis se repiten una vez que el niño se encuentre asintomático para evaluar si dichos resultados han vuelto a la normalidad o están cercanos a ella. También se necesita una pequeña cantidad de sangre para el análisis genético.

2.3 ¿Puede tratarse o curarse?

La fiebre recurrente asociada a NLRP12 no puede curarse. No existe ningún tratamiento preventivo efectivo para los brotes. Tratar los síntomas puede reducir la inflamación y el dolor. En la actualidad, se encuentran en investigación algunos fármacos nuevos para controlar los síntomas inflamatorios.

2.4 ¿Cuáles son los tratamientos?

Los tratamientos para fiebre recurrente asociada a NLRP12 incluyen antiinflamatorios no esteroideos como indometacina. Corticoesteroides como la prednisolona y, posiblemente, fármacos biológicos como anakinra. Ninguno de estos fármacos parece ser efectivo de forma absoluta, aunque todos parecen mejorar a algunos pacientes. Aún se carece de evidencia suficiente acerca de su eficacia y seguridad en la fiebre recurrente asociada a NLRP12.

2.5 ¿Cuáles son los efectos secundarios del tratamiento farmacológico?

Los efectos secundarios dependen del fármaco que se utiliza. Los AINE pueden causar dolor de cabeza, úlceras estomacales y daño renal, y por su parte los corticoesteroides y los fármacos biológicos pueden incrementar la susceptibilidad a las infecciones. Además, los corticoesteroides pueden provocar una gran variedad de otros efectos secundarios.

2.6 ¿Cuánto tiempo debería durar el tratamiento?

No existen datos específicos para apoyar el tratamiento a largo plazo. Dado que la tendencia natural de la enfermedad es hacia la mejoría a medida que el paciente crece, es probable que sea adecuado intentar discontinuar los fármacos en los pacientes cuya enfermedad parezca estar quiescente.

2.7 ¿Existe algún tratamiento no convencional o alternativo?

No existen publicaciones relativas a tratamientos alternativos efectivos.

2.8 ¿Qué tipo de revisiones periódicas son necesarias?

Los niños afectados por la fiebre recurrente asociada a NLRP12 deben someterse a análisis de sangre y orina al menos dos veces al año.

2.9 ¿Cuánto tiempo durará la enfermedad?

La enfermedad es de por vida, aunque los síntomas pueden volverse más leves con el paso de los años.

2.10 ¿Cuál es el pronóstico a largo plazo (evolución y desenlace previstos) de la enfermedad?

La fiebre recurrente asociada a NLRP12 es una enfermedad de por vida, aunque los síntomas pueden volverse más leves con la edad. Puesto que la enfermedad es muy poco frecuente, sigue sin conocerse el pronóstico exacto a largo plazo.