



https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CH_FR/intro

La fièvre périodique liée à NLRP 12

Version de 2016

2. DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT

2.1 Comment diagnostiquer cette maladie ?

Un professionnel de la santé suspectera cette maladie en se basant sur des symptômes cliniques identifiés lors d'un examen physique et à partir des antécédents familiaux.

Plusieurs analyses de sang sont nécessaires pour détecter l'inflammation pendant les poussées. Un test génétique mettant en évidence les mutations permet de confirmer le diagnostic. Les autres maladies se manifestant par des poussées de fièvre récurrentes, particulièrement les syndromes périodiques associés à la cryopyrine, constituent des diagnostics différentiels.

2.2 En quoi les examens de laboratoire sont-ils importants ?

Comme indiqué ci-dessus, les examens de laboratoire sont utiles pour diagnostiquer la fièvre périodique liée à NLRP 12. Il est important d'effectuer des analyses sanguines avec mesure de la vitesse de sédimentation globulaire (VSG), de la protéine C réactive (CRP), de la protéine sérum-amyloïde-A et du nombre total de globules pendant les poussées afin d'évaluer l'importance de l'inflammation.

Ces tests doivent être renouvelés périodiquement une fois que l'enfant est asymptomatique, afin de vérifier si les résultats sont de nouveau dans la normale ou presque. De plus, un petit prélèvement de sang sera nécessaire pour réaliser le test génétique.

2.3 Peut-on traiter/guérir cette maladie ?

On ne peut pas guérir la fièvre périodique liée à NLRP 12. Il n'existe pas de traitements efficaces pour prévenir les poussées. Traiter les symptômes permet de réduire l'inflammation et les douleurs. De nouveaux médicaments visant à contrôler l'inflammation sont actuellement à l'étude.

2.4 Quels traitements existe-t-il ?

Les traitements de la fièvre périodique liée à NLRP 12 incluent des anti-inflammatoires non stéroïdiens tels que l'indométacine, des corticostéroïdes, tels que la prednisolone, et des agents biologiques tels que l'anakinra. Aucun de ces médicaments ne semble avoir des effets constants, bien que tous semblent être utiles aux patients. Leur efficacité et leur sécurité n'ont pas été prouvées dans le traitement de la fièvre périodique liée à NLRP 12.

2.5 Quels sont les effets secondaires des traitements médicamenteux ?

Les effets secondaires dépendent du médicament utilisé. Les anti-inflammatoires non stéroïdiens peuvent provoquer des maux de tête, des ulcères de l'estomac et des lésions hépatiques ; les corticostéroïdes et les agents biologiques augmentent le risque infectieux. De plus, les corticostéroïdes peuvent avoir une grande variété d'effets secondaires.

2.6 Quelle est la durée du traitement ?

Il n'existe aucune donnée spécifique abondant dans le sens d'un traitement à vie. Étant donné que l'état de santé des patients a tendance à s'améliorer au fil du temps, il est probablement sage de tenter un sevrage médicamenteux chez les patients dont la maladie est silencieuse.

2.7 Qu'en est-il des traitements non conventionnels/complémentaires ?

Il n'existe aucun rapport publié quant à l'efficacité des traitements complémentaires.

2.8 Quels types d'examen de suivi sont nécessaires ?

Les enfants atteints de fièvre périodique liée à NLRP 12 doivent subir des analyses de sang et d'urine deux fois par an au minimum.

2.9 Combien de temps cette maladie dure-t-elle ?

La maladie est à vie, bien que les symptômes s'atténuent avec l'âge.

2.10 Quel est le pronostic à long terme de cette maladie ?

La fièvre périodique liée à NLRP 12 est à vie, bien que les symptômes s'atténuent avec l'âge. Étant donné que la maladie est très rare, le pronostic à long terme exact reste inconnu.