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

Febbre Ricorrente Associata a NLRP12

Versione 2016

1.CHE COS'È LA FEBBRE RICORRENTE ASSOCIATA A NLRP12

1.1 Che cos'è?

La febbre ricorrente associata a NLRP12 (o NALP12) è una malattia genetica. Il gene responsabile è NLRP12 e ha un ruolo nelle vie di attivazione della risposta infiammatoria. I pazienti soffrono di attacchi ricorrenti di febbre accompagnati da diversi sintomi come mal di testa, dolore o gonfiore alle articolazioni i e eruzioni cutanee. I sintomi sono probabilmente innescati dall'esposizione al freddo. Se non trattata la malattia potrebbe essere molto debilitante, pur non essendo potenzialmente a rischio per la vita.

1.2 È diffusa?

La malattia è molto rara. Attualmente, sono stati identificati pochissimi pazienti in tutto il mondo.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

La febbre ricorrente associata a NLRP-12 è una malattia genetica. Il gene responsabile è chiamato NLRP12. Una mutazione a carico di tale gene è responsabile di un disturbo della risposta infiammatoria nell'organismo. Il meccanismo esatto di questo disturbo è ancora in fase di indagine.

1.4 È ereditaria?

La febbre ricorrente associata a NLRP12 è ereditata come malattia

autosomica dominante. Questo significa che per essere affetto uno dei genitori deve esserne colpito. A volte non ci sono altri membri della famiglia che soffrono di febbre ricorrente: pertanto il gene potrebbe esser stato danneggiato al momento del concepimento del bambino (mutazione de novo) o il genitore che porta la mutazione non mostra i sintomi clinici o manifesta una forma molto leggera della malattia (penetranza variabile).

1.5 Perché mio figlio ha questa malattia? Si può prevenire?

Il bambino ha questa malattia perché è stata ereditata da uno dei genitori che porta una mutazione del gene NLRP12, a meno che non si sia verificata una mutazione de novo. La persona che porta la mutazione potrebbe o non potrebbe manifestare i sintomi clinici della febbre ricorrente associata a NLRP12. Attualmente la malattia non può essere prevenuta.

1.6 È infettiva?

La febbre ricorrente associata a NLRP12 non è una malattia infettiva. Solo i soggetti geneticamente colpiti possono sviluppare la malattia.

1.7 Quali sono i sintomi principali?

Il sintomo principale è la febbre. La febbre dura circa 5-10 giorni e si ripresenta a intervalli regolari (da settimane da mesi). Gli attacchi di febbre sono accompagnati da diversi sintomi, che includono mal di testa, dolore e gonfiore alle articolazioni, eruzioni orticarioidi e mialgie. Gli attacchi di febbre sono probabilmente innescati dall’esposizione al freddo. La sordità neurosensoriale è stata osservata solo in una famiglia.

1.8 La malattia è uguale in tutti i bambini?

La malattia non è uguale in tutti i bambini, ma varia da forme più leggere a forme più gravi. Inoltre, il tipo, la durata e la gravità degli attacchi possono essere diversi ogni volta, anche nello stesso bambino.

1.9 La malattia nei bambini è diversa da quella negli adulti?

Con la crescita dei pazienti gli attacchi di febbre sembrano divenire più leggeri e meno frequenti. Tuttavia, alcune attività della malattia persistono nella maggior parte delle persone colpite, se non in tutte.

2. DIAGNOSI E TRATTAMENTO

2.1 Come viene diagnosticata?

Un medico specialista sospetterà questa malattia sulla base dei sintomi clinici identificati durante un esame obiettivo e dall'anamnesi medica familiare.
Diverse analisi del sangue sono utili per evidenziare l'infiammazione durante gli attacchi. La diagnosi è confermata solo tramite l'analisi genetica, che fornisce la prova della mutazione. La diagnosi differenziale riguarda altre condizioni che si presentano con febbre ricorrente, ma soprattutto le sindromi periodiche associate alla criopirina.

2.2 Gli esami sono importanti?

Come suddetto, gli esami di laboratorio sono importanti nella diagnosi di febbre ricorrente associata a NLRP12. Gli esami come proteina C-reattiva (PCR), siero amiloide-A (SAA) ed emocromo sono importanti durante un attacco per valutare l'entità dell'infiammazione.
Questi esami vengono ripetuti alla scomparsa dei sintomi per osservare se i risultati sono tornati alla normalità o quasi alla normalità. È necessaria anche una piccola quantità di sangue per l'analisi genetica.

2.3 Può essere trattata o curata?

La febbre ricorrente associata a NLRP12 non può essere curata. Non esiste un trattamento preventivo efficace per gli attacchi. Il trattamento dei sintomi può ridurre l'infiammazione e il dolore. Alcuni nuovi farmaci per il controllo dei sintomi dell'infiammazione sono attualmente in fase di studio.

2.4 Quali sono i trattamenti?

I trattamenti per la febbre ricorrente associata a NLRP12 includono farmaci antinfiammatori non steroidei (FANS), come indometacina, corticosteroidi come il prednisolone, e possibilmente agenti biologici, come l'anakinra. Nessuno di questi farmaci sembra avere un'efficacia uniforme, sebbene tutti siano d'aiuto in alcuni pazienti. Non abbiamo ancora prova della loro efficacia e sicurezza nella febbre ricorrente associata a NLRP12.

2.5 Quali sono gli effetti collaterali della terapia farmacologica?

Gli effetti collaterali dipendono dal farmaco usato. I FANS possono causare mal di testa, ulcere allo stomaco e danno renale, i corticosteroidi e gli agenti biologici possono aumentare la suscettibilità alle infezioni. Inoltre i corticosteroidi possono causare un'ampia varietà di altri molteplici effetti collaterali.

2.6 Quanto deve durare il trattamento?

Non esistono dati specifici a supporto di una terapia che duri tutta la vita. Vista la normale tendenza al miglioramento man mano che i pazienti crescono, è probabilmente corretto tentare la sospensione dei farmaci nei pazienti che sembrano apparentemente in fase di quiete.

2.7 Quali sono le terapie complementari o non convenzionali?

Non esistono studi pubblicati su rimedi complementari efficaci.

2.8 Che tipo di check-up periodici è necessario effettuare?

I bambini affetti da febbre ricorrente associata a NLRP12 devono effettuare esami del sangue e delle urine almeno due volte all'anno.

2.9 Quanto dura la malattia?

La malattia dura per tutta la vita, ma i sintomi possono diventare più lievi con l'età.

2.10 Qual è la prognosi a lungo termine della malattia (esito clinico e decorso previsti)?

La febbre ricorrente associata a NLRP12 è una malattia che dura per tutta la vita, sebbene i sintomi possano diventare meno severi con l'età. Poiché questa malattia è molto rara, la prognosi esatta a lungo termine non è ancora nota.

3. VITA QUOTIDIANA

3.1 In che modo la malattia influisce sulla vita quotidiana del bambino e della famiglia?

La qualità della vita può essere influenzata dagli episodi ricorrenti di febbre. Spesso potrebbe passare un po' di tempo prima che venga formulata una diagnosi corretta e ciò potrebbe causare ansia nei genitori e a volte portare a procedure mediche non necessarie.

3.2 Si può andare a scuola?

È fondamentale che i bambini con malattie croniche continuino il loro percorso scolastico. Alcuni fattori potrebbero causare problemi per la frequenza della scuola ed è quindi importante spiegare agli insegnanti le eventuali necessità del bambino. I genitori e gli insegnanti devono fare tutto il possibile per consentire ai bambini di partecipare regolarmente alle attività scolastiche, non solo affinché il bambino abbia risultati scolastici positivi, ma anche poiché venga apprezzato sia dai suoi coetanei, sia dagli adulti. La futura integrazione nel mondo del lavoro è essenziale per un giovane paziente ed è uno degli obiettivi della cura di tutti i pazienti con malattie croniche.

3.3 Si può fare sport?

Fare sport è un aspetto essenziale della vita quotidiana di un bambino. Uno degli obiettivi della terapia è consentire ai bambini di condurre una vita quanto più normale possibile e di considerarsi uguali ai loro coetanei. È quindi possibile svolgere qualsiasi attività, purché sia tollerata. Tuttavia durante gli attacchi potrebbe essere necessario il riposo o limitare l'attività fisica.

3.4 Che dieta bisogna seguire?

Non ci sono consigli specifici per la dieta. In generale, il bambino deve osservare una normale dieta equilibrata adatta alla sua età. Per un bambino in crescita si raccomanda una dieta sana con proteine, calcio e vitamine sufficienti. I pazienti che assumono corticosteroidi devono limitare un'alimentazione eccessiva, perché questi farmaci possono aumentare l'appetito.

3.5 Il clima può influenzare il decorso della malattia?

Le basse temperature possono innescare i sintomi.

3.6 Il bambino può essere vaccinato?

Sì, il bambino può essere e dovrebbe essere vaccinato; tuttavia, prima della somministrazione di vaccini vivi attenuati è necessario informare il medico che sta trattando il bambino, poiché potrebbero non essere compatibili con alcune terapie.

3.7 In che modo la malattia influisce su vita sessuale, gravidanza e contraccezione?

A oggi, non sono disponibili informazioni su questo aspetto. Come regola generale, così come per altre malattie autoinfiammatorie, è meglio pianificare una gravidanza per adeguare il trattamento in anticipo, visti i possibili effetti collaterali degli agenti biologici sul feto.