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

Síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada a NLRP12

Versión de 2016

1. QUÉ ES EL SÍNDROME DE FIEBRE PERIÓDICA HEREDITARIA ASOCIADA A NLRP12

1.1 ¿En qué consiste?

El síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada a NLRP12 es una enfermedad genética. El gen responsable se denomina NLRP12 (o NALP12), y participa en las rutas de señalización de la inflamación. Los pacientes sufren episodios recurrentes de fiebre acompañada por diversos síntomas como dolor de cabeza, dolor o inflamación articular y erupción cutánea. Probablemente, los síntomas se desencadenan como consecuencia de la exposición al frío. Si no se trata, la enfermedad podría ser muy debilitante pero no es potencialmente mortal.

1.2 ¿Es muy frecuente?

La enfermedad es muy rara. Actualmente se han identificado menos de 10 pacientes a nivel mundial.

1.3 ¿Cuáles son las causas de la enfermedad?

La fiebre recurrente asociada a NLRP12 es una enfermedad genética. El gen responsable se llama NLRP12 (o NALP12). El gen modificado genéticamente es responsable de la alteración de la respuesta inflamatoria del organismo. El mecanismo exacto de esta alteración se sigue investigando.

1.4 ¿Es hereditaria?

La fiebre recurrente asociada a NLRP12 se hereda como una enfermedad autosómica dominante. Esto significa que para tener fiebre recurrente asociada a NLRP12, una persona necesita tener solamente un progenitor afectado. En ocasiones, no hay ningún otro miembro de la familia que sufra fiebre recurrente: el gen ha sido dañado en la concepción del hijo (lo que se conoce como mutación de novo) o el progenitor portador de la mutación no muestra los síntomas clínicos o solamente presenta una forma muy leve de la enfermedad (penetración variable).

1.5 ¿Por qué mi hijo tiene esta enfermedad? ¿Puede prevenirse?

El niño tiene esta enfermedad porque la ha heredado de un progenitor portador de una mutación en el gen NLRP12, a menos que se haya producido por una mutación de novo. La persona que porta la mutación puede o no presentar todos los síntomas de la fiebre recurrente asociada a NLRP12. En la actualidad, la enfermedad no puede prevenirse.

1.6 ¿Es infecciosa?

La fiebre recurrente asociada a NLRP12 no es una enfermedad infecciosa. Solamente pueden desarrollar la enfermedad los sujetos afectados genéticamente.

1.7 ¿Cuáles son los principales síntomas?

El síntoma principal es la fiebre. La fiebre dura entre 5 y 10 días y reaparece a intervalos irregulares (semanas o meses). Los brotes de fiebre están acompañados por una variedad de síntomas. Estos pueden incluir dolor de cabeza, dolor e inflamación articular, urticaria y mialgias. Probablemente, los brotes de fiebre se desencadenan como consecuencia de la exposición al frío. Solamente se observó en una familia la pérdida auditiva neurosensorial.

1.8 ¿La enfermedad es igual en todos los niños?

La enfermedad no es igual en todos los niños, pudiendo variar entre una forma leve a una forma más grave. Además, el tipo, la duración y la intensidad de las crisis puede ser diferente en cada ocasión, incluso en el mismo niño.

1.9 ¿La enfermedad en niños es diferente que la que presentan los adultos?

A medida que los pacientes crecen, las crisis de fiebre parecen ser menores y más leves. No obstante, entre brotes la enfermedad mantiene cierta actividad residual en la mayoría, o en casi todas las personas afectadas.