



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

Febbre Ricorrente Associata a NLRP12

Versione 2016

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'inflamazione 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.