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

La fièvre périodique liée à NLRP 12

Version de 2016

1. LA FIÈVRE PÉRIODIQUE LIÉE À NLRP 12

1.1 Qu'est-ce que c'est ?

La fièvre périodique liée à NLRP12 est une maladie génétique. Le gène responsable s'appelle NLRP 12 (ou NALP 12) ; il joue un rôle au niveau des signaux inflammatoires. Les patients souffrent d'épisodes de fièvre récurrents accompagnés de différents symptômes, tels que des maux de tête, des douleurs et des gonflements articulaires ainsi que des éruptions cutanées. Les symptômes sont probablement déclenchés par une exposition au froid. Si elle n'est pas traitée, la maladie peut être très invalidante, voire potentiellement mortelle.

1.2 Quelle est la fréquence de cette maladie ?

Cette maladie est très rare. À ce jour, moins de 10 patients ont été identifiés dans le monde.

1.3 Quelles sont les causes de cette maladie ?

La fièvre périodique liée à NLRP 12 est une maladie génétique. Le gène responsable est appelé NLRP 12. Le gène modifié provoque un dérèglement de la réponse inflammatoire du corps. Le mécanisme exact de ce dérèglement est toujours à l'étude.

1.4 Est-elle héréditaire ?

La fièvre périodique liée à NLRP 12 est une maladie héréditaire autosomique dominante. Cela signifie qu'il suffit qu'un des parents soit

atteint pour que l'enfant souffre de la maladie. Parfois, aucun autre membre de la famille ne souffre de fièvre récurrente : cela signifie soit que le gène s'est modifié lors de la conception de l'enfant (mutation appelée de novo) soit que la parent porteur de la mutation ne présente pas de symptômes cliniques ou souffre d'une forme très discrète de la maladie (pénétrance variable).

1.5 Pourquoi mon enfant souffre-t-il de cette maladie ? Existe-t-il des moyens de prévention ?

L'enfant souffre de la maladie, car il l'a héritée d'un parent porteur de la mutation du gène NLRP 12, à moins qu'il ne s'agisse d'une mutation de novo. Le porteur de la mutation peut présenter les symptômes cliniques de la fièvre périodique liée à NLRP 12 ou non. Actuellement, il n'existe pas de moyens de prévention.

1.6 Est-elle contagieuse ?

La fièvre périodique liée à NLRP 12 n'est pas une maladie contagieuse. Seules les personnes atteintes sur le plan génétique développeront la maladie.

1.7 Quels sont les symptômes principaux ?

La fièvre constitue le symptôme principal. La fièvre dure entre 5 et 10 jours et réapparaît à intervalles irréguliers (qui se comptent en semaines voire en mois). Les épisodes de fièvre s'accompagnent de différents symptômes. Parmi ces symptômes, on retrouve des maux de tête, des douleurs et des gonflements articulaires, de l'urticaire et des myalgies. Les épisodes de fièvre sont probablement déclenchés par une exposition au froid. Seul un cas de surdité de perception a été observé au sein d'une famille.

1.8 La maladie est-elle la même chez tous les enfants ?

Les symptômes ne sont pas les mêmes chez tous les enfants ; la maladie se présente sous des formes bénignes voire graves. De plus, le type, la durée et la gravité des poussées diffèrent avec le temps, et ce chez un même enfant.

1.9 La maladie se présente-t-elle différemment chez l'enfant et chez l'adulte ?

À mesure que patient vieillit, il semble que les poussées de fièvre tendent à réduire en fréquence et en intensité. Cependant, la maladie restera active chez pratiquement tous les individus atteints.

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 diagnostic 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.

3. VIE QUOTIDIENNE

3.1 Quels sont les effets de la maladie sur la vie quotidienne de l'enfant et de sa famille ?

Les épisodes récurrents de fièvre peuvent affecter la qualité de vie des patients. Le diagnostic n'est souvent posé que tardivement, d'où une anxiété grandissante des parents et des procédures médicales parfois inutiles.

3.2 Qu'en est-il de l'école ?

Il est essentiel que les enfants souffrant de maladies chroniques continuent d'aller à l'école. Certains facteurs pouvant perturber l'assiduité, il est important d'expliquer les besoins spécifiques de l'enfant à ses professeurs. Les parents et les professeurs doivent faire tout leur possible pour permettre aux enfants maladies de participer aux activités scolaires normalement, afin de garantir leur réussite sur le plan scolaire et de leur permettre d'être acceptés et appréciés par leurs amis ainsi que par les adultes. La future intégration dans le monde du travail est essentielle pour le jeune patient et représente à ce titre un des objectifs de la prise en charge globale des patients souffrant de maladies chroniques.

3.3 Qu'en est-il du sport ?

Pratiquer un sport constitue un aspect essentiel de la vie quotidienne d'un enfant en pleine santé. Le traitement vise notamment à permettre aux enfants de mener une vie aussi normale que possible et de ne pas se sentir différents des autres enfants. Par conséquent, l'enfant peut participer à toutes les activités physiques dans la limite de ses forces. Cependant, une diminution de l'activité physique et du repos peuvent être nécessaires pendant les poussées.

3.4 Qu'en est-il du régime alimentaire ?

Il n'existe aucune recommandation spécifique sur le plan nutritionnel. En général, l'enfant doit suivre un régime alimentaire équilibré et normal pour son âge. Un régime alimentaire sain, équilibré composé de protéines, de calcium et de vitamines en quantités suffisantes est en effet recommandé pour tous les enfants en pleine croissance. Les patients sous corticostéroïdes doivent éviter de se suralimenter, étant donné que ces médicaments augmentent l'appétit.

3.5 Les conditions météorologiques peuvent-elles influencer l'évolution de la maladie ?

Des basses températures peuvent déclencher les symptômes.

3.6 Peut-on vacciner les enfants ?

Oui, l'enfant peut et doit être vacciné ; néanmoins, il convient d'en informer le médecin traitant avant toute administration de vaccins vivants atténués, étant donné qu'ils peuvent être incompatibles avec certains traitements.

3.7 Quels sont les effets de la maladie sur la vie sexuelle, la grossesse et la contraception ?

À ce jour, il n'existe aucune donnée à ce sujet. Généralement, il est préférable de prévoir une grossesse comme pour toute maladie auto-inflammatoire, afin d'adapter le traitement par avance compte tenu des effets indésirables potentiels des agents biologiques sur le fœtus.