



https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

NRLP-12 Gerelateerde Terugkerende Koorts

Versie 2016

2. DIAGNOSE EN BEHANDELING

2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?

Een ervaren arts zal de aandoening vermoeden op basis van de klinische symptomen die hij tijdens een lichamelijk onderzoek constateert en van de medische voorgeschiedenis van de familie. Verschillende bloedonderzoeken zijn tijdens aanvallen nuttig om een ontsteking op te sporen. De diagnose wordt uitsluitend bevestigd door een genetische analyse waarbij mutaties worden aangetoond. Differentiële diagnoses zijn andere aandoeningen met terugkerende koorts en vooral de cryopyrine gerelateerde periodieke syndromen.

2.2 Hoe belangrijk zijn de tests?

Zoals hierboven beschreven, zijn laboratoriumonderzoeken belangrijk bij het diagnosticeren van NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts. Tests, zoals CRP, serum amyloïde A proteïne (SAA), volledig bloedbeeld zijn belangrijk tijdens een aanval om de mate van de ontsteking te bepalen.

Deze tests worden herhaald nadat het kind symptoomvrij is om te kijken of de resultaten normaal of bijna normaal zijn. Er is ook een kleine hoeveelheid bloed nodig voor de genetische analyse.

2.3 Kan het behandeld of genezen worden?

NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts kan niet genezen worden. Er bestaat geen doeltreffend preventieve behandeling voor de aanvallen. Het behandelen van de symptomen kan de ontsteking en de pijn

verminderen. Er worden nieuwe geneesmiddelen onderzocht die de symptomen van de ontsteking onder controle kunnen houden.

2.4 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?

De behandelingen voor NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts omvatten niet-steroïdale anti-inflammatoire geneesmiddelen zoals indomethacine, corticosteroiden zoals prednisolon en mogelijk biologische middelen zoals anakinra. Geen van deze geneesmiddelen is echter altijd doeltreffend gebleken, al lijkt het erop dat alle middelen bij sommige patiënten baten. Er is nog steeds geen bewijs dat deze middelen doeltreffend en veilig zijn bij NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts.

2.5 Wat zijn de belangrijkste bijwerkingen van de behandeling met geneesmiddelen?

De bijwerkingen hangen af van de gebruikte medicatie. NSAID's kunnen hoofdpijn, maagzweren en nierschade veroorzaken; corticosteroiden en biologische middelen kunnen het risico op infecties verhogen. Daarnaast kunnen corticosteroiden voor veel andere bijwerkingen zorgen.

2.6 Hoelang moet de therapie duren?

Er zijn geen specifieke gegevens, die een levenslange behandeling ondersteunen. Aangezien de normale tendens is dat het beter gaat als de patiënten ouder worden, is het waarschijnlijk verstandig om te proberen stoppen met medicatie bij patiënten waarvan de ziekte in een rustfase lijkt.

2.7 Hoe zit het met onconventionele of aanvullende therapieën?

Er zijn geen rapporten gepubliceerd van doeltreffende aanvullende behandelingen.

2.8 Wat voor soort periodieke controles zijn nodig?

Kinderen met NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts moeten minimaal twee keer per jaar bloed- en urineonderzoeken ondergaan.

2.9 Hoelang duurt de ziekte?

De aandoening is levenslang, al kunnen de symptomen in de loop van de jaren milder worden.

2.10 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en voorspelde afloop) van de ziekte?

NRLP-12 gerelateerde terugkerende koorts is een levenslange aandoening, al kunnen de symptomen in de loop van de jaren milder worden. Aangezien de aandoening zeer zeldzaam is, is de exacte prognose op lange termijn nog niet bekend.