



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

NLRP12 Associeret periodisk feber

Version af 2016

2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

2.1 Hvordan stilles diagnosen?

En medicinsk ekspert vil mistænke sygdommen på baggrund af kliniske symptomer og fund sammenholdt med informationer om familiens sygehistorie.

En lang række blodprøver kan anvendes til at påvise inflammation under sygdomsudbrud. Diagnosen bekræftes ved hjælp af gentest med påvisning af mutation i genet. Differentialdiagnoserne er andre årsager til periodisk feber, specielt cryopyrin-associeret periodisk syndrom.

2.2 Hvilken betydning har de anvendte tests?

Biokemiske test er væsentlige for at stille diagnosen NLRP12 associeret periodisk feber. Under sygdomsudbrud er CRP, Amyloid A protein (SAA) og fordelingen af typerne af hvide blodceller væsentlige for at vurdere graden af inflammation.

Ovenstående test gentages når barnet er symptomfrit for at observere om de kommer ned i normalt eller næsten normalt niveau. En smule blod er desuden nødvendigt til genanalyse.

2.3 Kan det behandles eller helbredes?

NLRP12 associeret periodisk feber kan ikke kureres. Der findes ikke effektive forebyggende behandlinger. Symptombehandling kan reducere inflammation og smerte. Nyere lægemidler til kontrol af inflammation afprøves aktuelt.

2.4 Hvad er behandlingen?

Behandlingen af NALP-associeret periodisk feber inkluderer gigtmedicin (non-steroidal anti-inflammatorisk medicin - NSAID) fx indomethacin; glukokortikoid fx prednisolon eller biologiske lægemidler fx anakinra. Ingen af disse lægemidler er dog effektive for alle patienter, men de har hver især vist effekt hos nogle. Der mangler data for effekt og sikkerhed ved NLRP12 associeret periodisk feber.

2.5 Hvilke bivirkninger er der til behandlingen?

Bivirkninger afhænger af det valgte lægemiddel. NSAIDs kan give hovedpine, mavesår og nyreskader. Glukokortikoid og biologiske lægemidler kan give øget infektionstendens. Herudover har glukokortikoid behandling en lang række af bivirkninger.

2.6 Hvor længe bør man behandle?

Der er ingen data der støtter livslang behandling. Sygdommens tendens til at mildnes med alderen understøtter at lægemidlet pauseres når symptomerne er i ro.

2.7 Hvad med non-farmakologisk eller alternativ behandling?

Der findes ikke publiceret data om effektive alternative behandlinger.

2.8 Hvilken opfølgning/kontrol er nødvendig?

Børn med NLRP12 associeret periodisk feber bør have foretaget blod og urinanalyse minimum 2 gange årligt.

2.9 Hvor længe varer sygdommen?

Sygdommen er livslang men symptomerne bliver mildere med alderen.

2.10 Hvad er langtidsprognosen (forventet forløb) af sygdommen?

NALP-associeret periodisk feber er en livslang sygdom men symptomerne bliver mildere med alderen. Da sygdommen er meget sjælden kendes langtidsprognosen stadig ikke.