



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

NLRP12 Associeret periodisk feber

Version af 2016

1. HVAD ER NLRP12 ASSOCIERET PERIODISK FEBER?

1.1 Hvad er det?

NLRP12 associeret periodisk feber er en genetisk sygdom. Det ansvarlige gen kaldes NLRP12 (eller NALP-12). Dette gen har betydning for de inflammatoriske signaler. Patienter med ændringer i genet oplever gentagne episoder med feber ledsaget af en bred vifte af symptomer som fx hovedpine, ledsmerter, ledhævelser eller hududslæt. Symptomerne er formentligt kuldeudløst. Ubehandlet kan symptomerne være invaliderende men ikke livstruende.

1.2 Hvor almindeligt er det?

Sygdommen er meget sjælden. Til dato er der på verdensplan diagnosticeret færre end 10 patienter.

1.3 Hvad er årsagen til sygdommen?

NLRP12 associeret periodisk feber er en genetisk sygdom. Det ansvarlige gen kaldes NALP12 (eller NALP12). Det ændrede gen er årsagen til en forstyrrelse af kroppens inflammatoriske respons. Den præcise mekanisme bag er endnu ikke kendt, men undersøges fortsat.

1.4 Er det arveligt?

NLRP12 associeret periodisk feber nedarves som en autosomal dominant sygdom. Det betyder, at for at have NLRP12 associeret periodisk feber må en af patientens forældre have sygdommen. I nogle

tilfælde er der ikke andre familiemedlemmer med periodisk feber. I så fald er genet enten skadet ved barnets undfangelse (de novo mutation) eller en af forældrene bærer mutationen med har ikke kliniske symptomer/meget milde symptomer (variabel penetrans)

1.5 Hvorfor har mit barn sygdommen? Kan den forebygges?

Barnet har sygdommen fordi han/hun har arvet sygdommen fra en forælder der har NLRP12 mutationen, medmindre der er sket en nymutation. Personer der har mutationen kan have varierende grad af kliniske symptomer på NLRP12 associeret periodisk feber. Sygdommen kan ikke forebygges.

1.6 Er det smitsomt?

NLRP12 associeret periodisk feber er ikke en infektionssygdom. Kun personer med genmutationen kan udvikle sygdom.

1.7 Hvad er de væsentligste symptomer?

Hovedsymptomet er feber. Feberen varer 5-10 dage og vender tilbage med uregelmæssige intervaller (uger til måneder). Udbrud af feber er oftest ledsaget af en bred vifte af symptomer som fx hovedpine, ledsmerter, ledhævelser nældefeber lignende hududslæt og muskelsmerter. Feberepisoderne er formentligt kuldeudløst. I en enkelt familie er der desuden observeret sensorineuralt høretab.

1.8 Er sygdommen ens hos alle børn?

Sygdommen forløber ikke på samme måde i alle børn. Sygdommen varierer fra en mild til en mere alvorlig udgave. Herudover kan de enkelte anfalds sværhedsgrad variere fra gang til gang – selv i det samme barn.

1.9 Er sygdommen ens hos børn og voksne?

Under opvæksten svinder hyppigheden og sværhedsgraden af anfaldene. Der vil dog for de fleste restere en vis grad af sygdomsaktivitet.

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 gigtmicin (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.

3. DAGLIGDAGEN

3.1 Hvordan kan sygdommen påvirke barnets og familiens hverdag ?

Livskvaliteten kan være påvirket på grund af de gentagende feberepisoder. Der kan ofte gå lang tid før den korrekte diagnose kan stilles, det kan medføre ængstelse hos forældre og unødvendige medicinske procedure.

3.2 Hvad med skolen?

Det er vigtigt at fortsætte undervisningen af børn med kroniske sygdomme. Der er nogle faktorer der kan påvirke skolefraværet, og det er derfor vigtigt at forklare barnets mulige behov til lærerne. Forældre og lærere bør gøre, hvad de kan for at barnet kan deltage normalt i skoleaktiviteter, således at barnet både passer sin faglige udvikling og bliver accepteret og påskønnet af jævnaldrende og voksne. Fremtidig vellykket overgang til et studie og job er essentielt for den unge patient og er et af målene for den samlede pleje af kronisk syge patienter.

3.3 Hvad med sport?

Deltagelse i sport/idræt er en vigtig del af ethvert barns hverdag. Et af formålene med behandling er at hjælpe barnet til at føre et så normalt liv som muligt, uden følelsen af at være anderledes end jævnaldrende. Barnet må derfor lave alle de aktiviteter man kan holde til. Men nedsat fysisk aktivitet eller hvile kan være nødvendigt under den akutte fase af sygdommene.

3.4 Hvad med kost?

Der er ingen specifikke anbefalinger i forhold til kost. Generelt bør barnet få normal, varieret og alderssvarende kost. For at sikre optimal vækst anbefales en sund, varieret kost indeholdende tilstrækkelige mængder af protein, kalk og vitaminer. Overspisning bør undgås hos patienter der behandles med glukokortikoid, da glukokortikoid kan øge appetitten.

3.5 Kan klimaet have betydning for sygdomsforløbet?

Kulde kan udløse episoderne

3.6 Kan barnet vaccineres?

Ja, barnet kan og bør vaccineres. Det er dog vigtigt at informere den læge der udfører vaccinationen inden der gives "levende svækkede" vaccine da dette ikke er muligt under visse af behandlingsformerne.

3.7 Hvad med sex-liv, graviditet og prævention?

Indtil videre er der ingen tilgængelig information i litteraturen om dette. Som ved andre autoinflammatoriske sygdomme anbefales det at graviditeter planlægges, således at behandling kan tilpasses i god tid - med tanke på eventuelle bivirkninger på fostret af anti-inflammatoriske præparater.