



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

NLRP12-geeniin liittyvä toistuva kuume

Versio 2016

2. DIAGNOOSI JA HOITO

2.1 Miten tauti todetaan?

Tautiepäily herää erikoislääkärin tarkastuksessa havaittujen oireiden ja potilaan perheessä ja suvussa esiintyvien tautitapausten perusteella. Kuumekohtausten aikana esiintyvä tulehdus todetaan verikokeiden avulla. Diagnoosi varmistetaan geenitestillä. Jos geenitestissä todetaan mutaatioita, potilaalla todetaan NLRP12-geeniin liittyvä toistuva kuume. Erotusdiagnostiikan avulla suljetaan pois muut taudit, joiden oireistoon toistuvat kuumeet kuuluvat (erityisesti kryopyriiniin liittyvät jaksoittaiset oireyhtymät eli CAPS-oireyhtymät).

2.2 Mikä merkitys laboratorikokeilla on?

Laboratorikokeet ovat tärkeä apuväline NLRP12-geeniin liittyvän toistuvan kuumeen toteamisessa. Verikokeet (kuten C-reaktiivinen proteiini (CRP), seerumin amyloidi A (SAA) ja verenkuvat) tehdään tautikohtauksen aikana ja tulosten perusteella arvioidaan tulehduksen laajuus.

Kokeet tehdään uudelleen, kun lapsi on jälleen oireeton, jotta nähtäisiin, ovatko arvot palautuneet normaaleiksi tai lähes normaaleiksi. Verinäyte tarvitaan myös geenitestiä varten.

2.3 Voidaanko tauti hoitaa? Voiko siitä parantua?

NLRP12-geeniin liittyvästä toistuvasta kuumeesta ei voi parantua eikä kuumekohtausten ehkäisemiseksi ole olemassa tehokasta hoitoa. Oireiden hoitaminen kuitenkin hillitsee tulehdusta ja lievittää kipuja.

Uusia lääkkeitä, joiden avulla tulehdusoireet voitaisiin saada hallintaan, tutkitaan parhaillaan.

2.4 Miten tautia hoidetaan?

NLRP12-geeniin liittyvää toistuvaa kuumetta hoidetaan tulehduskipulääkkeillä (esimerkiksi indometasiini), kortikosteroideilla (esimerkiksi prednisoloni) ja mahdollisesti myös biologisilla lääkkeillä (esimerkiksi anakinra). Mikään näistä ei tehoa aina, mutta kaikki näyttäisivät tehoavan osalla potilaista. Lääkkeiden tehosta ja turvallisuudesta NLRP12-geeniin liittyvän toistuvan kuumeen hoidossa ei vielä ole näyttöön perustuvaa tietoa.

2.5 Mitä ovat lääkehoidon haittavaikutukset?

Haittavaikutukset riippuvat siitä, mitä lääkkeitä potilas käyttää. Tulehduskipulääkkeet saattavat aiheuttaa päänsärkyä, mahahaavoja ja munuaisvaurioita. Kortikosteroidit ja biologiset lääkkeet saattavat lisätä potilaan alttiutta sairastua infektioauteihin. Kortikosteroideilla on myös muita haittavaikutuksia.

2.6 Kuinka kauan hoito kestää?

Nykykäsityksen mukaan ei ole perusteltua jatkaa hoitoa koko eliniän ajan. Yleensä tilanne paranee lapsen kasvaessa, ja lääkehoidon lopettamista kannattaa yrittää, kun potilas on ollut pitkään täysin oireeton.

2.7 Onko tautiin olemassa vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja?

Tutkimuksia tehokkaista täydentävistä hoitomuodoista ei ole julkaistu.

2.8 Minkälaista säännöllistä seurantaä tarvitaan?

Jos lapsella on NLRP12-geeniin liittyvä toistuva kuume, hänelle tehdään virtsa- ja verikokeet vähintään kaksi kertaa vuodessa.

2.9 Kauanko tauti kestää?

Tauti on elinikäinen, mutta oireet voivat lieventyä lapsen kasvaessa.

2.10 Millainen on taudin ennuste?

NLRP12-geeniin liittyvä toistuva kuume on elinikäinen tauti, mutta oireet voivat lieventyä lapsen kasvaessa. Koska kyseessä on erittäin harvinainen tauti, taudin kulkua ei pystytä ennustamaan.