



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

NLRP-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 de medische geschiedenis 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 de 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 NLRP12 gerelateerde terugkerende koorts.

Tests, zoals CRP, serum Amyloïde A proteïne (SAA), een 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?

NLRP12 gerelateerde terugkerende koorts kan niet genezen worden. Er bestaat geen effectieve 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 NLRP12 gerelateerde terugkerende koorts omvatten niet-steroïde anti-inflammatoire middelen zoals indomethacin, corticosteroiden zoals prednisolone en mogelijk biologische middelen zoals anakinra. Geen van deze geneesmiddelen is echter iedere keer effectief gebleken, al lijkt het erop dat alle middelen bij steeds een beperkt aantal patiënten baten. Bewijs dat deze middelen bij NLRP12 gerelateerde terugkerende koorts effectief en veilig zijn ontbreekt tot op heden.

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 zou de therapie moeten duren?

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

2.7 Hoe zit het met onconventionele of complementaire therapieën?

Er zijn geen rapporten gepubliceerd van effectieve complementaire behandelingen.

2.8 Wat voor soort periodieke controles zijn nodig?

Kinderen met NLRP12 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 afloop) van de ziekte?

NLRP12 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.