



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

Periodisk NLRP 12-Forbundet Feber

Versjon av 2016

2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

2.1 Hvordan stilles diagnosen?

En lege vil fatte mistanke om diagnosen ut ifra sykehistorien til pasient og familiemedlemmer, samt ut fra en klinisk undersøkelse. Diagnosen kan kun bekreftes etter gentesting som viser det endrede genet. Blodprøver er nyttige for å følge med på betennelsesaktiviteten under feberperiodene. Alternative sykdommer som forklaring på symptomene (differensialdiagnoser), er andre tilstander med periodevis feber, spesielt cryopyrin-assosiert periodiske syndromer (CAPS).

2.2 Hvor viktige er prøvene?

En gentest er viktig for å diagnostisere sykdommen (en liten mengde blod er nødvendig for dette). For å holde øye med grad av betennelse, er det viktig å ta CRP, serum Amyloid A protein (SAA) og undersøkelse av blodceller under feberperiodene.

Prøvene som viser betennelsesnivå skal gjentas når barnet er symptomfri for å sikre at de er nær eller helt normaliserte.

2.3 Kan den behandles eller kureres?

Nei, den kan ikke kureres og det finnes ikke forebyggende behandling som hindrer feberperiodene. Behandling retter seg mot symptomene og kan redusere betennelsen og smertene. Det forskes for tiden på nye betennesdempende medisiner for å se om de bedre kan kontrollere betennelsen.

2.4 Hva er behandlingen?

Medisinene som brukes mot sykdommen i dag er betennelsesdempende medisiner uten kortison (NSAIDs) som indometacin, kortikosteroider som prednisolon og enkelte ganger biologiske medikamenter som anakinra. Ingen av disse medikamentene har vist seg å være effektive for alle, men hos enkelte pasienter ser alle medikamentene ut til å ha effekt. Det mangler fortsatt klare bevis for at de er effektive og trygge å bruke over tid ved periodisk NLRP 12-forbundet feber.

2.5 Hva er bivirkningene av medisinerne?

Bivirkningene er forskjellige avhengig av medikamentet som tas. NSAIDs kan forårsake hodepine, magesår og nyreskade, kortikosteroider og biologiske medikamenter kan gjøre pasienten mer utsatt for infeksjoner. Kortikosteroider har en rekke andre bivirkninger. Se kapittelet om Medikamentell behandling.

2.6 Hvor lenge skal behandlingen vare?

Man vet ikke sikkert om det er nødvendig med livslang behandling. Fordi symptomene på sykdommen oftest blir mindre etter hvert som barnet vokser, anbefales det, i samarbeid med behandlende lege, å forsøke å slutte med medikamenter hos pasienter som ikke har hatt tegn til sykdommen på en god stund.

2.7 Hva med alternativ eller komplementær behandling?

Det er ingen kjente alternative eller komplementære behandlinger.

2.8 Hvilke regelmessige prøver er nødvendige?

Det bør tas blod- og urinprøver minst 2 ganger i året.

2.9 Hvor lenge vil sykdommen vare?

Sykdommen er livslang, men plagene blir mildere og sjeldnere med årene.

2.10 Hva er langtidsutsiktene (prognosen)?

Langtids prognosen er ukjent da sykdommen er svært sjelden.