



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

Periodisk NLRP 12-Forbundet Feber

Versjon av 2016

1. HVA ER PERIODISK NLRP 12-FORBUNDET FEBER

1.1 Hva er det?

Sykdommen er arvelig. Det endrede genet ansvarlig for tilstanden heter NLRP 12 (eller NALP 12), et gen involvert i betennelseprosessene i kroppen. Pasientene får gjentatte feberepisoder sammen med andre plager som hodepine, leddsmerter og -hevelse samt hudutslett. Det kan se ut som om kulde setter i gang reaksjonen. Hvis sykdommen ikke blir behandlet, kan den være ganske hemmende, men ikke livstruende.

1.2 Hvor vanlig er det?

Det er en veldig sjelden sykdom, det er oppdaget færre enn 10 pasienter i hele verden.

1.3 Hva er årsakene til sykdommen?

Sykdommen er en genetisk sykdom og det endrede genet NLRP 12 (eller NALP 12) medfører en forstyrrelse i kroppens håndtering av betennelsesituasjoner. Det forskes fortsatt på den eksakte mekanismen bak dette.

1.4 Er det arvelig?

Sykdommen er en autosomal dominant arvelig sykdom. Det betyr at for å arve sykdommen må en av foreldrene også ha den. Det kan også skje at man ikke finner andre i familien med sykdommen. Da kan genet ha blitt skadet ved unnfangelsen av barnet (de novo mutasjon) eller det

kan være at symptomene ikke har slått ut eller er så svake hos den forelderen som har det endrede genet at sykdommen ikke er synlig (kalles variabel penetrans = sannsynligheten for at et defekt gen vil føre til sykdom).

1.5 Hvorfor har mitt barn denne sykdommen? Kan den forebygges?

Barnet har sykdommen fordi det har arvet den fra en av foreldrene, som er bærer av det endrede genet, med mindre det har skjedd en endring av genet ved unnfangelsen (de novo mutasjon). Det er ikke alltid at personer som har det endrede genet får symptomer på sykdommen. Sykdommen kan foreløpig ikke forebygges.

1.6 Er den smittsom?

Sykdommen er ikke smittsom, men arvelig. Kun de som har det endrede genet kan utvikle sykdommen.

1.7 Hva er de vanligste symptomene?

Hovedsymptomet er feber, som varer 5-10 dager, og som kommer med ujevne mellomrom (fra uker til måneder i mellom). I periodene med feber kan barnet også være plaget med hodepine, leddsmerter og -hevelse, hudutslett og muskelsmerter. Kun i en familie er det sett hørselstap. Feberperiodene ser ut til å utløses av kulde.

1.8 Er sykdommen lik hos alle barn?

Sykdommen varierer fra barn til barn, fra en mild form til en mer alvorlig tilstand. Selv hos samme barn kan både varighet og grad av plager variere fra feberperiode til feberperiode.

1.9 Arter sykdommen seg forskjellig hos barn enn hos voksne?

Feberperiodene avtar i hyppighet og alvorlighetsgrad med økende alder. De fleste vil allikevel ha en viss grad av sykdomsaktivitet livet ut.

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 betennelsesdempende 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 medisinene?

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.

3. HVERDAGSLIVET

3.1 Hvordan kan sykdommen påvirke barnets og familiens hverdagsliv?

Tilbakevendende perioder med feber vil kunne påvirke livskvaliteten.

Det er en vanskelig diagnose å stille, så ventetiden før sikker diagnose kan bli lang med mange ulike tester og undersøkelser. Dette kan være slitsomt for barnet og påføre foreldrene engstelse.

3.2 På skolen

Det er viktig at barnet deltar på skolen så mye som mulig. Noe tilrettelegging kan være nødvendig, så det er viktig å forklare situasjonen for barnets lærere. Foreldre og lærere må gjøre hva de kan for at barnet skal kunne delta på skolen så normalt som mulig både undervisningsmessig og sosialt med jevnaldrende.

3.3 Fysisk aktivitet og sport

Fysisk aktivitet er viktig for alle barns dagligliv. Et av målene med behandlingen er at barnet skal kunne leve så normalt som mulig sammen med sine jevnaldrende. Barnet kan delta på fysisk aktivitet som det selv ønsker, men det kan være behov for redusert aktivitet og mer hvile i feberperiodene.

3.4 Kostholdet

Det finnes ikke noe spesielt kostholdsråd i forhold til sykdommen. Generelt anbefales et sunt, velbalansert kosthold med tilstrekkelige proteiner, kalsium og vitaminer. Kortikosteroider kan øke appetitten, så for de som tar dette må man passe på at barnet ikke overspiser.

3.5 Kan klima påvirke sykdommen?

Kulde kan utløse symptomene.

3.6 Kan barnet vaksineres?

Ja, barnet både kan og bør vaksineres. Behandlende lege skal kontaktes før vaksinasjon med levende vaksiner (MMR, BCG, vannkopper, gul feber).

3.7 Seksuelliv, prevensjon og graviditet

Det finnes ingen informasjon på disse områdene når det gjelder denne sykdommen. Generelt gjelder, som for andre autoimmune sykdommer, at graviditet bør planlegges i samarbeid med behandlende lege, slik at behandlingen kan tilpasses og mulige skadelige påvirkninger på fosteret forhindres.