



www.pediatric-rheumatology.printo.it

TILBAKEVENDENDE FEBER MED GENETISK AVVIK

Generell introduksjon

Nyere utvikling innen forskningen viser klart at noen sjeldne febrile sykdommer skyldes en genetisk anomali (avvik). I mange tilfeller lider andre familiemedlemmer også av tilbakevendende feber.

Hva betyr genetisk anomali?

Dette betyr at et arvelig merkestoff (gen) er blitt forandret ved en tilfeldighet. Dette kalles en mutasjon. Denne mutasjonen forandrer genets funksjon slik at sykdom oppstår. I alle celler finnes to kopier av hvert gen. En kopi arves fra moren, den andre fra faren.

Mutasjonen kan være:

a) tilstede hos foreldrene. Den kan arves på to måter:

- *Recessivt*: Det betyr at begge foreldrene bærer mutasjonen i bare ett av de to genene sine. De er ikke syke, for sykdommen oppstår bare hvis begge genene er påvirket.

Risikoen for at et barn kan arve mutasjonen fra hver av foreldrene er en av fire.

- *Dominant*: Det betyr at *en* mutasjon er nok til at sykdommen oppstår. I slike tilfeller er en av foreldrene syk, og faren for at barnet skal arve mutasjonen er en til to.

b) Fraværende hos foreldrene. Forandringen har skjedd da barnet ble unnfanget. Dette kalles "mutasjon *de novo*". Teoretisk er det ingen fare for at et annet barn skal arve mutasjonen, men det syke barnet har like stor risiko for å overføre mutasjonen til sine barn som ved dominant arv, det vil si at sannsynligheten er at ett av to barn får mutasjonen.

Ulike typer arvelige tilbakevendende febersykdommer:

Familiær middelhavsfeber (FMF)

Tilhører denne gruppen. Se egen informasjon.

TRAPS (TNF Reseptor Assosiert Periodisk Syndrom)

Hva er TRAPS?

TRAPS er dominant arvede syndromer med tilbakevendende, høy feber som vanligvis varer i to til tre uker. Pasienten opplever som oftest i tillegg mage- og tarmforstyrrelser, smertefulle, røde utslett, muskelsmerter og hevelse rundt øynene. Denne sykdommen ble identifisert og forstått svært nylig.

Utviklingen av TRAPS er ganske godartet og selvbegrensende. Imidlertid utvikler 14 % av pasientene en sekundær, alvorlig nyresykdom kalt amyloidose (se hovedsymptomer).

Hvor vanlig er det?

Det antas at TRAPS er en sjelden sykdom, det finnes færre enn 100 bekreftede tilfeller. Hvor vanlig den egentlig er, er i dag ukjent. Gutter og jenter rammes i like stor grad, og det første sykdomsutbruddet ser ut til å skje sent i barndommen eller i voksenalder. De første tilfellene som er rapportert gjelder pasienter med irsk/skotsk bakgrunn.

Imidlertid er sykdommen også identifisert i andre befolkningsgrupper: Franskmenn, italienere, jøder, armenere og arabere. Årstider og klima har ikke sikker innflytelse på sykdommens utvikling. Sykdommen forløper med uforutsigbare utbrudd livet ut.

Hva er årsakene til sykdommen?

TRAPS skyldes en arvet feil i et protein (såkalt Tumor Nekrose Faktor Reseptor, TNFR). Dette forårsaker en økning i pasientens normale akutte betennelsesrespons.

Et betenneshormon som heter tumor nekrose faktor (TNF) overreagerer fordi det ikke kontrolleres av TNFR, som normalt binder seg til denne signalsubstansen og senker graden av betennelsesreaksjon.

Denne feilen forklarer pasientens ubehag: Feber, kuldegysninger og smerte. Infeksjon, skader eller psykologisk stress kan utløse utbruddene. Forholdet mellom amyloidose og TRAPS bygger sannsynligvis på både kronisk betennelse og genetiske faktorer.

Er det arvelig?

TRAPS har et dominant arvemønster, det vil si at mer enn ett tilfelle kan oppstå i en enkelt familie i hver generasjon. Faktisk har den gradvise nedgangen i ekteskap innen familier minsket faren for flere tilfeller i en familie.

Genet som forårsaker TRAPS er identifisert i kromosom 12. Til dags dato er 33 ulike mutasjoner identifisert innen dette genet.

Hvorfor har mitt barn fått sykdommen? Kan den forebygges?

Barnet har arvet sykdommen fra en av foreldrene som bærer TNFR genmutasjoner, med mindre det har skjedd en *ny* mutasjon.

Personen som bærer mutasjonen både kan eller kan ikke, ha symptomer på TRAPS.

Sykdommen kan i dag ikke forebygges.

Er det smittsomt?

TRAPS er ikke en infeksjonssykdom. Det betyr at bare genetisk disponerte personer utvikler sykdommen.

Hva er de viktigste symptomene?

De viktigste symptomene er tilbakevendende feber som vanligvis varer i 2 til 3 uker sammen med kuldegysninger og intense muskelsmerter særlig i de øvre kroppsdeler. Pasienten får rødt og smertefullt utslett med underliggende, punktvis betennelse i huden og eller området for en/flere muskler.

De fleste pasienter opplever en følelse av "dyp", krampaktig muskelsmerter i begynnelsen av utbruddet, som gradvis øker i intensitet og flytter seg til andre deler av kroppen, fulgt av at utslettet oppstår. Diffuse magesmerter med kvalme og oppkast er vanlig.

Øyebetennelse og/eller hevelse rundt øynene er ganske karakteristisk ved TRAPS. Dette symptomet kan også oppstå ved andre sykdommer, som allergi.

Bortsett fra disse typiske tegnene, kan TRAPS virke på noe ulikt vis, med lengre eller kortere utbrudd. Brystsmerter rapporteres også, som følge av betennelse i hjerte- eller lungesekk.

Amyloidose er den alvorligste komplikasjonen ved TRAPS, og oppstår i et mindretall av tilfellene. Det vises ved store mengder proteiner i urinen, og nyrefunksjonen kan

svekket.

Er sykdommen lik for hvert barn?

TRAPS varierer fra en pasient til en annen når det gjelder hvor lenge utbruddene varer og hvor lange de symptomfrie periodene er. Kombinasjonen av hovedsymptomene varierer også. Disse ulikhetene kan til dels forklares med genetiske faktorer.

Hvordan stilles diagnosen?

En spesialist får mistenke om TRAPS basert på kliniske symptomer og familiens sykdomshistorie. Flere blodanalyser er nyttige for å oppdage betennelse i løpet av utbruddene. Diagnosen kan bare bekreftes ved genetisk analyse som viser mutasjoner. For å kunne stille diagnosen må man vurdere, og skille den fra andre tilstander der hovedsymptomet er tilbakevendende feberutbrudd, som Familiær middelhavsfeber og Hyper IgD syndrom.

Hva er behandlingsformene?

Til dags dato eksisterer ingen behandling som kan forebygge eller kurere sykdommen. Ulike betennelsesdempende midler lindrer symptomene i løpet av utbrudd. Høye doser steroider er ofte effektive, men langvarig bruk fører til alvorlige bivirkninger. Spesifikk blokkering av TNF er vist å være en effektiv behandling for noen pasienter, hvis de får behandlingen i begynnelsen av et utbrudd.

Hvor lenge bør behandlingen vare?

Behandlingen bør begrenses til perioden med akutte symptomer, ettersom ingen medisin er effektiv for å forebygge feberutbrudd.

Hvor lenge vil sykdommen vare?

TRAPS oppstår gjentatte ganger med ulikt mellomrom hele livet.

Hva er den langsiktige virkningen av TRAPS?

Prognosen er variabel, og dårligst prognose rammer kun et mindretall av pasientene. Disse utvikler sekundær amyloidose. Det er vanskelig å fastslå hvor høy risikoen er ettersom det kommer an på både genetiske og miljømessige faktorer. Amyloidose er en alvorlig komplikasjon, og fører ofte til nyresvikt. Ingen vet i dag om denne komplikasjonen kan unngås.

Er det mulig å bli helt frisk igjen?

Denne muligheten er for øyeblikket ukjent, men ikke utelukket. Den genetiske, strukturelle TNFR-endringen fører ikke til systemisk funksjonsdefekt. Det kan også hende at utbruddene opphører dersom man ikke utsettes for noe som kan utløse utbruddene.

MAPS (Mevalonat kinase Assosiert Periodisk feber Syndrom)
(også kalt hyper IgD syndrom eller HIDS)

Hva er det?

MAPS er en arvelig, periodisk febersykdom. Pasienter får gjentatte utbrudd av høy feber med hudutslett, hevelse av lymfeknutene i nakken, oppkast, magesmerter og diaré. Den mest alvorlige formen for MAPS er en uvanlig, medfødt sykdom. Pasienter med denne formen for MAPS opplever alvorlige feberutbrudd, lite vekst og nevrologisk skade. Den mildeste formen for MAPS, som omtales her, er kjent som **Hyper IgD** periodisk feber **Syndrom (HIDS)**. Dette navnet viser til den store mengden av et protein kalt IgD i blodet til de fleste pasientene.

Hvor vanlig er det?

MAPS er en sjelden sykdom. I hele verden har omtrent 200 pasienter fått diagnosen. De fleste av disse har den milde formen (HIDS). Denne formen er spesielt vanlig i Vest-Europa, spesielt i Nederland og Frankrike.

Ellers er MAPS oppdaget i alle etnisiteter. Gutter og jenter rammes i like stor grad. Symptomene oppstår som oftest tidlig i barndommen, vanligst i løpet av de første fire leveårene.

Hva er årsakene til sykdommen?

MAPS er en medfødt stoffskiftesykdom. Årsaken er genetisk. Genet som er påvirket ved MAPS heter *MVK*. Hvert gen inneholder instruksjoner for hvordan man bygger ett bestemt protein. *MVK* inneholder spesifikasjonene for enzymet mevalonate kinase (det vil si et protein som fremmer en kjemisk reaksjon i kroppen). Enzymet påvirker et tidlig skritt i produksjonen av en rekke viktige molekyler i kroppen. Et velkjent eksempel på disse molekylene er kolesterol.

Enzymer med genetiske feil påvirker kroppens stoffskifte, og sykdommer som MAPS er derfor kjent som medfødte feil i stoffskiftet. Alvorlighetsgraden av sykdommen kommer an på hvor store manglene ved mevalonate kinase er. Hos pasienter rammet av den milde formen (HIDS), er enzymaktiviteten 1-10 % av den normale.

MAPS er en autoimmun sykdom. Til tross for pågående forskning vet vi ikke hvordan feil ved mevalonate kinase fører til feber og betennelse, men vi vet at det skjer. I løpet av utbruddene er det generell betennelse, det vil si at kroppen oppfører seg som om den kjemper mot en alvorlig infeksjon.

Dette reflekteres i feber, redusert appetitt og tretthet, økning i antall hvite blodceller, forhøyet senkning og øket C-reaktivt protein (CRP) i blodet. Ettersom det ikke er noen infeksjon som utløser betennelsen, er MAPS kjent som en autoinflammatorisk sykdom. Det er ikke kjent hvordan en genetisk feil, som er konstant, fører til en sykdom som gir seg utslag bare i løpet av feberutbrudd. Feberutbruddene kan oppstå spontant eller provoseres frem på grunn av følelsesmessig stress, mindre infeksjoner og ofte av barnevaksiner.

Hos kvinner med MAPS kan menstruasjonssyklusen utløse MAPS. Mens de er gravide har de som oftest færre symptomer.

Er det arvelig?

Som med de fleste menneskelige gener finnes to kopier av *MVK* i hver kroppscelle. En kopi er arvet fra moren og den andre fra faren. Periodisk feber oppstår bare når begge *MVK*-genene er skadd.

Dette er kjent som autosomal recessiv arv, dvs. at moren og faren bærer begge et skadd MVKgen.

Ettersom de også har en normal kopi av genet, er de friske. Et par med friske bærere kan gi de endrede genene videre til barna sine.

Hvert barn parett får har 50 % sjansje til å bli en frisk bærer og 25 % sjansje for å bli MAPSpasient.

Med mindre pasienten finner en partner som bærer det skadde genet, vil hans eller hennes barn bli friske bærere. Sjansjen for at begge foreldrene skal bære et skadd gen øker hvis de er biologiske slektninger.

Er det smittsomt?

MAPS er ikke smittsomt.

Hva er de viktigste symptomene?

Feberutbrudd som varer i 3-7 dager oppstår med 2 til 12 ukers mellomrom. Utbruddene begynner plutselig, ofte med skjelvende kuldegysninger, kalde, bleke eller til og med blå fingre, tær og lepper, og noen ganger febrile anfall.

Hodepine, magesmerter, tap av appetitten, og tretthet er vanlig. De fleste pasienter opplever kvalme, oppkast og/eller diaré.

Hudutslett, smertefulle blemmer i munnen og leddsmerter oppstår også, men det mest påfallende trekket er opphovning av lymfeknutene i nakken (eller i andre deler av kroppen).

Gir sykdommen likt utslag hos alle barn?

Avhengig av mutasjonen kan sykdommen være mild (HIDS) eller svært alvorlig. Innen en familie kan alvorlighetsgraden variere mellom de syke medlemmene.

Hvordan stilles diagnosen?

Mistanke om sykdommen oppstår ved kliniske tegn.

Til tross for at sykdommen også kalles Hyper IgD-syndrom, kan IgD være normalt, særlig hos små barn.

En spesiell urinanalyse av en prøve tatt i løpet av et feberutbrudd kan vise tegn på diagnosen. Har pasienten MAPS, viser urinprøven økt nivå av mevalonsyre. Er dette tilfellet, tar man en spesiell blodprøve for å måle mavalonat kinase aktiviteten i blodcellene. Til bruk i forskning kan man utføre en genetisk undersøkelse.

Hvor viktige er prøvene?

Laboratorieundersøkelser viser en økning i betennelsesmarkører i blodet (som senkning og CRP) i løpet av utbruddene. IgD (et sirkulerende immunglobulin) øker ofte, men kan være normalt i de tidlige fasene av sykdommen.

Kan sykdommen behandles?

MAPS kan ikke kureres. Det er ikke funnet effektiv behandling for å forebygge utbrudd. Det forskes for å finne en trygg og effektiv behandling.

Hva er behandlingsformene?

Noen pasienter har nytt godt av aspirin, ibux eller liknende medikamenter eller kortison. Effektene av TNF-blokkører og kolesteroldempende midler undersøkes.

Hvor lenge varer sykdommen?

MAPS er en livslang sykdom, men symptomene mildner ofte med årene.

Hva er de langsiktige utsiktene (prognosen) for sykdommen?

Den milde formen (HIDS) pleier å bli mindre alvorlig med alderen. Andre kan utvikle Artritt (leddbetennelse), men HIDS fører ikke til uopprettelig organskade.

CINCA (Kronisk Inflammatorisk Neurologisk Hud og Ledd syndrom) og relaterte sykdommer

Hva er det?

CINCA syndrom, (også kalt NOMID i Nord-Amerika), er et sjeldent, arvelig syndrom med

feberutbrudd. Det vanligste symptomet er et hudutslett som er medfødt eller kommer til syne i løpet av den første leveuken. Navnet CINCA betyr at sykdommen er til stede hos spedbarn, at det gir nevrologiske utslag, og at leddproblemer er et av de viktigste symptomene.

To andre sykdommer som ofte oppdages senere i livet, Muckle-Wells syndrom (MWS) og Familiær Kuldeurtikaria (FCU), har sammenheng med CINCA ettersom den genetiske årsaken til disse finnes i det samme genet.

Hvor vanlig er det?

CINCA er en veldig sjelden tilstand. Sannsynligvis er færre enn hundre tilfeller oppdaget i verden.

Sykdommen gir seg utslag i hudutslett som i de fleste tilfeller er tilstedet ved fødselen.

Kvinner og menn rammes i like stor grad. Den er observert i alle befolkningsgrupper: Kaukasiske, sorte og asiatiske. Årstidene påvirker ikke sykdommen.

Hva er årsakene til sykdommen?

Årsaken til CINCA er genetisk. I halvparten av tilfellene finnes en mutasjon (endring) i et gen som kalles CIAS1. Dette genet finnes på kromosom 1. Det inneholder informasjon for et

protein kalt cryopyrin. Det genetisk endrede genet forårsaker forstyrrelser i kroppens betennelsesreaksjoner. Den eksakte mekanismen i denne forstyrrelsen er fremdeles ukjent. Ingen har identifisert noen utløsende årsaker til utbruddene.

Er det arvelig?

Vanligvis lider ingen andre medlemmer av familien av CINCA. Ved CINCA har barnets gener blitt skadet ved unnfangelsen (*de novo* mutasjon). Hvis foreldrene ikke har noen mutasjon, er det ingen større risiko enn den tilfeldige for at de kan få enda et barn med CINCA. Men når en voksen med CINCA får barn, er sjansen for at barnet arver sykdommen 50 %. I tilfeller der man ikke finner noen mutasjon, må den genetiske risikoen regnes som den samme.

Hvorfor har mitt barn fått denne sykdommen? Kan det forebygges?

Fordi CINCA er en genetisk sykdom, vil barnet som er født med CINCA ha sykdommen hele livet. Hvis foreldre med et barn som lider av CINCA vil ha et barn til, kan de få genetisk rådgivning. Bare dersom mutasjonen identifiseres i en av foreldrene, vil man få diagnosen stilt før fødselen. Hittil er det ikke mulig å bruke ultralydundersøkelse for å oppdage CINCA i løpet av svangerskapet.

Er det smittsomt?

CINCA er ikke smittsomt.

Hva er de viktigste symptomene?

Halvparten av barna fødes for tidlig. De later ofte til å ha en infeksjon, men man finner ingen bakterier. Det første symptomet er et hudutslett som ligner på elveblest, uten kløe. Utslettet varierer i intensitet i løpet av dagen.

Det andre symptomet oppstår i leddene, og er ofte smertefullt. Noen ganger oppstår forbigående opphovning, uten at leddene blir skadet. I alvorlige tilfeller (færre enn 50 %) kan en økt vekst av brusk, knokkelvev ved vekstsonene (enden av knokkelen) eller kneskåla forekomme. Dette kan føre til at leddene endrer form. Endringen kan følges ved røntgenundersøkelser.

Kronisk hodepine oppstår på grunn av en kronisk hjernebetennelse. Hodet øker ofte litt i størrelse. Det økte trykket inne i kraniet er sannsynligvis årsaken til hodepine.

Skader i øynene kan oppstå etter en tid. Synsproblemer på grunn av kronisk betennelse kan oppstå hos noen barn. Merkbar døvhets oppstår i varierende grad.

Veksten hemmes gradvis økende. Eldre barn kan utvikle korte og tykke fingre, og det kan oppstå fortykkelser i enden av fingre og tær.

Gir sykdommen samme utslag hos alle barn?

Nei, sykdommen variere mellom mild til svært alvorlig. Omtrent 10 % får ingen hjernebetennelse. Færre enn 50 % får alvorlige leddskader.

Hvordan stilles diagnosen?

CINCA mistenkes på klinisk bakgrunn og bekreftes med genetisk analyse. Genetisk abnormalitet oppdages i halvparten av tilfellene. Andre tilfeller skyldes sannsynligvis ennå ukjente genetiske avvik.

Kan det behandles/kureres?

CINCA kan ikke kureres. Det finnes ingen behandling som forebygger utbruddene. Men symptomatisk behandling kan redusere betennelsen og smerten. Nyere forskning har funnet et interessant legemiddel som er under utredning.

Hva er behandlingsformene?

Ikke-steroid betennelsesdempende medisiner (NSAIDs), kortikosteroider og smertestillende medisiner brukes.

Det finnes ingen behandling som kurerer sykdommen. Forsøk med anti-TNF-medisiner (som etanercept) ga usikre resultater.

Fysioterapi er ekstremt viktig når det oppstår endringer av leddene. Hørselshemmede barn må få høreapparat. Barn som vokser opp og utvikler øyeproblemer, kan få behov for øyeoperasjon. En ortoped må involveres i oppfølgingen fordi det kan være behov for operasjon i forbindelse med leddforandringer.

Hvor lenge vil sykdommen vare?

CINCA er en livslang sykdom.

Hva er fremtidsutsiktene (prognosen) for sykdommen?

Barn med CINCA kan få vekstforstyrrelser i løpet av sykdommen. Grad av bevegelsehemming vil avhenge av hvor alvorlig leddene er rammet. Den langsiktige prognosen avhenger også av hvor alvorlig den kroniske hjernebetennelsen er. Noen sjeldne tilfeller, der utfallet er fatalt, ser ut til å ha sammenheng med hjerneskade.

Muckle-Wells syndrom (MWS) og Familiær Kuldeurtikaria (FCU).

To andre sykdommer, MWS og FCU oppdages oftere hos eldre barn eller voksne, og har sammenheng med mutasjoner i det samme genet. Men i halvparten av tilfellene finnes ingen mutasjon i CIAS1. Forskning pågår i 2003 på omtrent 10 laboratorier i Nord-Amerika.

I FCU forårsaker forkjølelse et utbrudd.

Tilfeller av MWS og FCU minner ofte om hverandre. De er autosomale (dvs. at de rammer både kvinner og menn), og dominant arvelige (dvs. at en av foreldrene er bærere).

TILBAKEVENDENDE FEBER UTEN KJENT GENETISK AVVIK

Periodisk feber med Aftøs Faryngitt og Adenitt (PFAPA)

Hva er det?

PFAPA er forkortelsen for periodisk feber, små munnsår, sår hals (faryngitt) og betent halslymfeknuter (adenitt). Sykdommen karakteriseres ved tilbakevendende feberutbrudd, den rammer barn og oppstår tidlig i barndommen (2 til 4 år). Sykdommen har en kronisk utvikling, er godartet og har en tendens til å forbedres med tiden. Sykdommen ble identifisert for første gang i 1987, og ble først kalt Marschalls syndrom.

Hvor vanlig er det?

Det er hittil ikke kjent hvor vanlig PFAPA er, men sykdommen later til å være vanligere enn først antatt.

Hva er årsakene til sykdommen?

Den eksakte årsaken til sykdommen er ukjent. I løpet av periodene med feber aktiveres immunsystemet, som har som oppgave å beskytte oss mot infeksjon. Denne aktiveringen fører til en *betennelsesreaksjon* med feber, samt lokal betennelse i munnen og/i halsen.

Denne

betennelsen går over av seg selv, ettersom det ikke er tegn på betennelse mellom to utbrudd. Under utbruddet finnes ingen infeksjonsårsak (bakterie, virus).

Er det arvelig?

Unntaksvis er det oppdaget flere tilfeller i samme familie, men det er så langt ikke funnet noen genetisk årsak.

Er det smittsomt?

Selv om infeksjon kan spille en rolle ved PFAPA syndrome, er det ikke en infeksjonssykdom og ikke smittsomt.

Hva er de viktigste symptomene?

De viktigste symptomene er tilbakevendende feber med sår hals, munnblærer og/eller forstørrede lymfeknuter på halsen. De febrile episodene begynner plutselig og varer i noen dager, vanligvis i 3 til 6 dager. I løpet av utbruddet ser barnet svært sykt ut og klager over minst ett av de tre symptomene nevnt ovenfor. De febrile utbruddene oppstår med noen ukers mellomrom. Mellom utbruddene opplever ikke barnet noen symptomer, og aktivitetsnivået er normalt. Sykdommen får ingen konsekvenser for barnets utvikling, og barnet ser helt friskt ut mellom utbruddene.

Gir sykdommen likt utslag hos alle barn?

Hovedtrekkene som er beskrevet over finnes hos alle barn med sykdommen. Imidlertid kan noen barn ha en mildere form, eller de kan få tilleggssymptomer som tretthet, leddsmerter, magesmerter, hodepine, oppkast, diaré eller hoste.

Hvordan stilles diagnosen?

Det finnes ingen laboratorieprøver eller røntgenundersøkelser som alene diagnostiserer PFAPA.

Sykdommen diagnostiseres basert på kliniske utslag. Før diagnosen bekreftes må man utelukke alle andre sykdommer som kan ha liknende symptomer.

Hvilke laboratorieundersøkelser er nødvendige?

Senkning (SR) og/eller CRP, er viktige tester for å undersøke om det er en infeksjon i kroppen. Disse testene er forhøyede ved utbrudd av PFAPA.

Kan det behandles/kureres?

Det finnes ingen spesifikk behandling som kan kurere PFAPA. Målet for behandlingen vil være dempe symptomene i løpet av de febrile periodene. I en stor del av tilfellene forsvinner sykdommen av seg selv etter tid.

Hva er behandlingsformene?

Symptomene lindres lite ved bruk av paracet eller ikke-steroide betennelsesdempende Midler (NSAIDs). En enkelt dose prednison (kortison) som gis når symptomene oppstår har vist seg å forkorte utbruddsperioden. Imidlertid kan mellomrommet mellom utbruddene også forkortes med denne behandlingen, slik at den neste febrile perioden kan oppstå tidligere enn forventet. For noen pasienter kan det å fjerne mandlene vurderes.

Hvordan kommer sykdommen til å utvikle seg?

Sykdommen kan vare i noen år. Med tiden øker intervallene mellom utbruddene, og til slutt vil symptomene forsvinne av seg selv.

Er det mulig å bli helt frisk?

På lang sikt forsvinner PFAPA av seg selv, oftest før barnet blir voksent. Pasienter med PFAPA utvikler ikke skader og barnets vekst og utvikling påvirkes som oftest ikke av sykdommen.