



www.pediatric-rheumatology.printo.it

RECIDIVERENDE FEBRILIA PÅ GENETISK BAGGRUND

Nyere forskning har klart vist, at visse sjældne febersygdomme har en genetisk basis. Ved en del af sygdommene har også andre medlemmer af familien recidiverende (tilbagevendende) feber.

Hvad betyder genetiske forandringer?

Dette betyder, at et gen ved et uheld er blevet forandret, en såkaldt mutation. Denne mutation forandrer gens funktion, så der gives forkert information til kroppen, førende til sygdom. I alle celler findes der 2 ens udgaver (kopier) af hvert gen. Den ene kopi er nedarvet fra moderen, og den anden fra faderen. Mutationen kan være:

- til stede hos forældrene. Arveligheden kan være af 2 forskellige typer: - recessive: det betyder at begge forældre har mutationen, men kun på et af deres 2 gener. De er ikke syge, fordi sygdommen kun optræder, hvis begge de 2 gener er afficerede. Risikoen for at et barn arver mutationen fra begge forældre er 1 af 4 eller 25%. – dominans: det betyder at een mutation er nok til at udtrykke sygdommen. I så tilfælde er en af forældrene syge, og risikoen for overførsel af sygdommen til barnet er 1 af 2 eller 50%.
- ikke til stede hos forældrene. Uheldet er optrådt under barnets undfangelse. Dette kaldes ”mutation de novo”. Der er teoretisk ingen risiko for andre børn, (men det afficerede individs børn har samme risiko som ved dominant mutation, dvs. ét barn ud af 2 eller 50% vil have sygdommen).

Arvelige recidiverende febrilia.

Familiær irsk feber eller TNF-receptor associeret periodisk syndrom (TRAPS) eller TNFR (tumornekrose faktor receptor I associeret periodisk syndrom).

Hvad er det?

TRAPS er dominante nedarvede syndromer med recidiverende springende højfebrilia, sædvanligvis af 2-3 ugers varighed, typisk ledsaget af mave-tarm forstyrrelser, smertefulde røde udslæt, muskelsmerter og hævelse omkring øjnene. Sygdommen er først for relativt nyligt opdaget. Forløbet ved TRAPS er relativt godartet og selvbegrænsende om end 14% af patienterne udvikler sekundær nyreamyloidose, abnorme aflejringer i nyrerne. (se evt. under Familiær Middelhavsfeber)

Hvor almindelig er den?

TRAPS er en sjælden sygdom med mindre end 100 beskrevne tilfælde, men dens virkelige hyppighed må i øjeblikket siges at være ukendt. Den afficerer drenge og piger lige hyppigt, starter sædvanligvis i den sene barnealder eller tidlige voksenalder. De første tilfælde er rapporteret hos patienter med irsk eller skotsk baggrund, om end sygdommen også er set i andre befolkninger: franske, italienske, sephardiske og ashkenazi jøder, armenere, arabere og kabyler fra Marocco. Årstider og klima har ikke nogen påviselig indflydelse på sygdommens forløb, som ofte er livslangt med uforudsigelig risiko for opblussen.

Hvad er grunden til sygdommen?

TRAPS skyldes en nedarvet anomali i et protein (den såkaldte tumornekrose F-faktor receptor), der fører til en øgning i patientens normale akutte betændelses svar. Et inflammatorisk hormon der hedder tumornekrose faktor TNF overreagerer, fordi TNF receptor, der normalt bindes til det og reducerer størrelsesordenen af det inflammatoriske respons, ikke fungerer normalt. Denne defekt forklarer patienternes ubehag: feber og kulderystelser samt smerter. Infektion, traume eller

psykologisk stress kan udløse anfald. Forholdet mellem amyloidose og TRAPS afhænger formentlig både af graden af kronisk inflammation og af genetiske faktorer.

Er det arveligt?

TRAPS nedarves dominant, hvilket betyder, at der ofte vil være mere end et enkelt tilfælde i samme familie. Det gen, der er ansvarlig for TRAPS, er identificeret på kromosom 12 (12p13 regionen). Mutationer i dette gen fører til en abnorm TNF receptor, som ikke frigøres i tilstrækkelig mængde under det inflammatoriske respons, som involverer TNF. Til dato er 33 forskellige mutationer identificeret inden for genet.

Hvorfor har mit barn fået sygdommen? Kan den forebygges?

Barnet har arvet sygdommen fra en af forældrene der bærer TNF receptor genmutationen, med mindre der er foregået en de novo mutation. Sygdommen kan ikke i øjeblikket forebygges.

Er den smitsom?

TRAPS er ikke en infektøs sygdom, hvilket betyder at kun genetisk afficerede individer udvikler sygdommen.

Hvad er hovedsymptomerne?

Hovedsymptomerne er recidiverende febertilfælde, typisk af 2-3 ugers varighed samtidig med kulderystelser og svære muskelsmerter i krop og arme. Det typiske udslæt er rødt og smertefuldt og svarer til en underliggende punktføret inflammation af hud og muskel. De fleste patienter oplever en følelse af dyb muskelsmerte ved anfaldenes begyndelse, der gradvist øger i intensitet og begynder at flytte sig til andre dele af armene (distal migration) efterfulgt af udslæt. Diffus mavesmerte med kvalme og opkastning er almindelig. Inflammation i conjunctiva (øjets bindehinde) og hævelse omkring øjne er karakteristisk for TRAPS, skønt dette symptom også kan ses ved andre sygdomme som f.eks. allergi. Bortset fra disse typiske fund kan TRAPS også optræde noget anderledes med kortere eller længere anfaldsvarighed. Brystsmerter er beskrevet pga. inflammation af lunge- eller hjertehinde. Amyloidose er den mest alvorlige komplikation til TRAPS og optræder hos et mindre antal af tilfældene. Det manifesterer sig ved optræden af store mængder protein i urinen og udvikler sig til nyreinsufficiens.

Er sygdommen den samme hos alle børn?

Symptomerne på TRAPS varierer fra den ene patient til den anden, først og fremmest med hensyn til varighed af anfald og varighed af symptomfri perioder. Kombinationen af hovedsymptomer er også variabel. Disse forskelle forklares i hvert fald delvist af genetiske faktorer.

Hvordan diagnosticeres den?

En speciallæge mistænker TRAPS på basis af de kliniske symptomer og familie anamnesen. Blodprøver er nyttige med henblik på at påvise inflammation under anfaldene. Diagnosen kan kun fastslås ved genetisk analyse, der påviser mutationerne. Andre tilstande med recidiverende feber som eks. Familiær Middelhavsfeber og hyper IgD syndrom udelukkes.

Hvad er behandlingen?

Der eksisterer endnu ikke nogen behandling, der forebygger eller helbreder sygdommen. NSAID giver nogen symptomlindring under anfaldene. Systemisk steroid er ofte effektiv, men langvarigt brug fører til alvorlige bivirkninger. Specifik TNF blokade har vist at være en effektiv behandling hos nogle patienter, såfremt den gives ved begyndelsen af et anfald.

Hvor lang tid skal behandlingen vare?

Varigheden af behandlingen er begrænset til tidspunktet for de akutte symptomer, eftersom der ikke findes medicin, der er effektiv som forebyggelse af feberanfaldene.

Hvor lang tid vil sygdommen vare?

TRAPS naturhistorie har været med jævne mellemrum at kunne blusse op, helt uforudsigeligt, livet igennem.

Hvad er TRAPS' langtidsudvikling?

Kun en lille del af patienterne har en høj risiko for sekundær amyloidose. Risikoen er vanskelig at fastlægge, fordi den afhænger både af genetiske faktorer og miljøfaktorer. Amyloidose er en alvorlig komplikation og fører hyppigt til nyreinsufficiens. På nuværende tidspunkt vides det ikke, om denne komplikation kan undgås.

Er det muligt at blive fuldstændig rask?

Det er i øjeblikket uvist om dette er muligt, men det er ikke udelukket. Den genetiske strukturelle ændring af TNF receptor medfører ikke nogen systematisk funktions defekt. Desuden er det muligt, hvis de mulige udløsende faktorer forsvinder, kan der komme varig remission (sygdomsro).

Mevalonat kinase associeret periodisk febersyndrom (MAPS), også kaldet hyper IgD syndrom (HIDS).

Hvad er det?

MAPS er en arvelig sygdom med periodisk feber. Patienterne har gentagne anfald af høj feber med udslæt, hævelse af lymfeknuderne på halsen, opkastninger og mavesmerter samt diarré. Den alvorligste form for MAPS er en usædvanlig sygdom, der er til stede ved fødslen og også er kendt som mevalonsyre aciduri. Patienter med denne form lider af svære feberanfald, dårlig trivsel og neurologisk skade. Den mildeste form for MAPS, som diskuteres her, kendes som hyper IgD periodisk febersyndrom (HIDS). Dette navn henviser til tilstedeværelsen af høje koncentrationer af IgD protein i blodet hos hovedparten af de afficerede patienter.

Hvor almindelig er den?

MAPS er en sjælden sygdom. Ca. 200 patienter er beskrevet på verdensbasis. De fleste af disse har den milde (HIDS) form. Denne form er den mest almindelige i Vesteuropa, specielt i Holland og Frankrig. Ellers er MAPS beskrevet blandt alle etniske grupper. Drengene og piger er ens afficerede. Symptomerne begynder sædvanligvis i den tidlige barnealder, hyppigst i første leveår.

Hvad er årsagerne til sygdommen?

MAPS er en medfødt metabolisk sygdom. Årsagen er genetisk. Det afficerede gen ved MAPS kaldes MVK. Hvert gen indeholder byggeinstruktioner for et specifikt protein. MVK indeholder specifikationer for proteinet mevalonat kinase. Mevalonat kinase er et enzym, dvs. et protein, der fremmer en kemisk reaktion i kroppen. I dette tilfælde den reaktion der ændrer Mevalonat til fosphomevalonat. Det er et tidligt skridt i produktionen af en række vigtige molekyler i kroppen. Et velkendt eksempel på disse molekyler er kolesterol. Sygdomme som MAPS, hvor genetiske defekte enzymer påvirker kroppens stofskifte, kaldes medfødte stofskiftesygdomme. Sværhedsgraden af sygdommen er relateret til graden af Mevalonatkina defekt. I den milde form (HIDS) er enzym-aktiviteten 1-10% af det normale. MAPS er en autoinflammatorisk sygdom. Trods forskning på området ved vi ikke, hvordan defekt Mevalonatkina fører til feber og inflammation. Under anfaldene er der imidlertid generaliseret inflammation, dvs. kroppen opfører sig som om den nedkæmpede en alvorlig infektion. Dette giver sig udtryk i feber, appetitløshed og utilpashed såvel som ved stigning i antallet af hvide blodceller, sænkning og C-reaktivt protein. Eftersom det ikke er en infektion, der giver anledning til inflammationen, kaldes MAPS en autoinflammatorisk sygdom. Det er ukendt, hvordan en genetisk defekt, som er til stede hele tiden fører til en sygdom, der kun manifesterer sig periodisk ved anfaldsvis feber. Feberanfaldene kan optræde spontant eller provokeres af følelsesmæssigt stress, mindre infektioner og typisk af

børnevaccinationerne. Kvinder med MAPS kan få anfald udløst af bestemte tidspunkter i menstruationscyclus. Under graviditet er der en tendens til færre symptomer.

Er det arveligt?

Som ved andre humane gener er der 2 kopier af MVK til stede i alle kropsceller. En kopi er nedarvet fra moderen, den anden fra faderen. Periodisk feber optræder kun, når begge MVK gener er beskadigede. Dette er kendt som autosomal recessiv arv. Moderen og faderen har hvert et skadet MVK gen. Eftersom de også har en normal kopi af genet er de raske. Et par raske bærere kan overføre det skadede gen til deres børn. Hvert barn født af parret har en 50% risiko for at blive en rask bærer og en 25% risiko for at blive MAPS patient. Med mindre patienten finder en partner, som bærer det skadede gen vil hans eller hendes børn blive raske bærere. Risikoen for at begge medlemmer af et par bærer et skadet gen øges hvis de er beslægtede.

Er den smitsom?

MAPS er ikke smitsom.

Hvad er hovedsymptomerne?

Feberanfald af en varighed på 3-7 dage, optrædende hver 2.-12. uge. Anfaldene begynder pludseligt, ofte med kulderystelser, kolde, blege eller endog blå fingre, tæer og læber, og undertiden feberkramper. Hovedpine, mavepine, appetitløshed og utilpashed er almindelige. De fleste patienter har kvalme, opkastninger og/eller diarrè. Hududslæt, smertende sår (ulcerationer) i munden og ledsmerter optræder alle, men det mest slående træk er hævelse af lymfekirtlerne på halsen eller andre steder på kroppen.

Er sygdommen den samme hos alle børn?

Afhængig af mutationen kan sygdommen være mild (HIDS) eller meget svær (Mevalonsyreaciduri). Inden for den samme familie kan sværhedsgraden variere noget mellem afficerede familiemedlemmer.

Hvordan diagnosticeres den ?

Sygdommen mistænkes på basis af klinikken. Skønt den også kaldes hyper IgD syndrom kan IgD være normal, specielt hos mindre børn. Diagnosen kan mistænkes på basis af en speciel urinanalyse opsamlet under et feber anfald (kromatografi). I tilfælde af sygdommen viser kromoto-grafien et øget niveau af Mevalonsyre. Dette bør føre til en blodprøve med henblik på at måle Mevalonatkinase aktiviteten på blodceller. Genetisk undersøgelse kan udføres af forskningshensyn.

Hvad er vigtigheden af undersøgelserne?

Laboratorieundersøgelser viser forhøjede blodmarkører for inflammation (såsom SR og C-reaktivt protein) under anfald. IgD (et cirkulerende immunglobulin) niveauet er ofte forhøjet, skønt det kan være normalt i sygdommens tidlige stadier.

Kan det behandles/kureres?

MAPS kan ikke helbredes. En effektiv behandling til forebyggelse af anfald kendes ikke. Man forsøger ved forskning at finde en sikker og effektiv behandling.

Hvad er behandlingerne?

Nogle patienter har haft glæde af NSAID eller Prednison. Effekten af TNF blokade og kolesterol sænkende midler bliver i øjeblikket undersøgt.

Hvor lang tid vil sygdommen vare?

MAPS er en livslang sygdom.

Hvad er langtidsudviklingen (prognosen) for sygdommen?

Den milde (HIDS) form ser ud til at blive mindre alvorlig med alderen hos mange patienter. Andre kan udvikle gigt, men HIDS fører ikke til blivende organskade.

KRONISK INFLAMMATORISK NEUROLOGISK CUTAN ARTIKULÆR SYNDROM (CINCA) OG BESLÆGTEDE SYGDOMME.

Hvad er det?

Kronisk infantil neurologisk cutan artikulær syndrom (CINCA), i Nordamerika kaldet neonatal onsets multisystem sygdom (NOMID), er en sjælden arvelig sygdom, karakteriseret af tilbagevendende feber. Det hyppigste symptom er hududslæt ved fødslen eller inden for den første leveuge. Navnet CINCA hentyder til, at sygdommen optræder hos nyfødte, at der kommer symptomer fra nervesystemet i form af kronisk meningitis, og at der opstår ledpåvirkning, hvilket er et af de vigtigste symptomer. To andre sygdomme, som optræder senere i livet, kaldes Muckle-Wells syndrom (MWS) og familiær kulde urticaria (FCU) er begge beslægtet med CINCA, idet den genetiske årsag er at finde på samme gen.

Hvor hyppigt er det?

CINCA er en meget sjælden sygdom. På verdensplan er der formentlig færre end 100 tilfælde af sygdommen. Sygdommen viser sig ved hududslæt, som oftest er til stede ved fødslen. Den optræder lige hyppigt hos drenge som piger og ses i alle befolkninger her under kaukasiske, sorte og asiater. Der er ingen årstidsrelation.

Hvad skyldes sygdommen?

Årsagen til CINCA er genetisk. I halvdelen af tilfældene finder man en mutation i det såkaldte CIAS1 gen. CIAS1 betyder hentyder til "Cryopyrin Inflammatory Associated Syndrome" nummer 1. Dette gen er lokaliseret på kromosom nr. 1. Genet koder for dannelsen af et protein kaldet kryopyrin. Mutation i genet bevirker at immunsystem reagerer med en betændelseslignende reaktion forskellige steder på kroppen. Den eksakte mekanisme er dog ukendt. Der findes ingen kendt årsag, som kan udløse sygdommen.

Er sygdommen arvelig?

Hos hovedparten er der ingen andre familiemedlemmer, der lider af CINCA. Ved CINCA er gendefekten opstået omkring undfangelsen. Dette kaldes en de novo mutation. Der findes således ingen mutation hos forældrene, ligesom der heller ikke er øget risiko for, at et nyt barn vil få CINCA. Hvis en voksen med CINCA planlægger at få børn, vil risikoen for videreførelse af sygdommen være 50%. I de tilfælde, hvor man ikke finder en mutation, skønnes risikoen for overførsel af sygdommen ligeledes til 50%.

Hvorfor har mit barn fået sygdommen. Kan det forebygges?

Eftersom CINCA er en genetisk sygdom, vil et barn, født med CINCA lide af sygdommen resten af livet. Hvis forældre med et barn, som har CINCA, ønsker at få et andet barn, tilrådes genetisk vejledning. Siden kan man overveje fosterdiagnostik, men kun såfremt mutationen kan påvises hos en af forældrene. Det er for tiden ikke muligt at opdage CINCA ved hjælp af ultralydsundersøgelse af fosteret.

Er det smitsomt?

CINCA er ikke smitsomt.

Hvad er hovedsymptomerne?

Ved fødslen er halvdelen af børnene for tidligt fødte. Børnene kan ved fødslen have tegn til infektion, dog uden at man finder hverken virus eller bakterier. Det første symptom er hududslæt,

der minder om ikke kløende nældefeber. Det varierer i intensitet i løbet af døgnet. Det andet symptom optræder i leddene, der ofte er smertefulde. Af og til ses forbigående Ledhævelse uden deformitet. I svære tilfælde (mindre end 50%) ses for kraftig vækst af ledbrusken eller andre dele af knoglerne. I disse tilfælde kan der opstå leddeformitet, hvilket vil kunne ses på et røntgenbillede. Kronisk hovedpine hidrører fra vedvarende betændelseslignende reaktion omkring hjernens hinder. Kraniet er ofte en anelse større end normalt. Hos nogle børn ses en forsinket lukning af den forreste fontanelle (det bløde område på kraniet hos en baby). Det øgede tryk inde i hovedet er sandsynligvis årsagen til hovedpinen. Øjenabnormiteter opstår med tiden. Nedsat syn pga. vedvarende betændelseslignende reaktion og væskeansamling omkring synsnerven opstår hos enkelte børn. Veksellende grad af hørenedsættelse ses. Endvidere ses fremadskridende væksthæmning. Hos ældre børn fremstår hænderne som korte og fortykkede, ligesom der også kan ses fortykkelse af fingrenes og tærnes yderstykker.

Er sygdommen ens hos alle de ramte børn?

Nej, sygdommen varierer fra en mild form til en meget svær form. Omtrent 10% har ikke betændelseslignende reaktion omkring hjernehindrerne. Mindre end 50% har svær ledinvolvering.

Hvordan stilles diagnosen?

CINCA mistænkes på basis af symptomerne og bekræftes med genetisk analyse.

Abnorm genetisk test optræder hos ca. 50% af tilfældene. De øvrige tilfælde skyldes formentlig en endnu ukendt genetisk abnormitet.

Kan det kureres eller behandles?

CINCA kan ikke kureres. Der findes ingen forebyggende behandling. Symptomatisk behandling kan reducere graden af betændelseslignende reaktion og smerte. Senere forskning har peget på et nyt præparat, som muligvis vil kunne spille en rolle i fremtidens behandling.

Hvad er aktuelle behandlinger?

NSAID, binyrebarkhormon og smertestillende medicin kan forsøges. Der findes ingen helbredende behandling. Forsøg med anti-TNF-behandlinger som etanercept har givet kontroversielle resultater. Fysioterapi er meget vigtig, hvis der opstår leddeformiteter. Skinner og andre hjælpemidler kan vise sig nødvendige. Høreapparater bør tilbydes børn med høreproblemer. Øjenproblemer kan i visse tilfælde afhjælpes med kirurgi, herunder hornhindetransplantation. Ortopædkirurgi kan blive aktuelt ved leddeformiteter.

Hvor lang tid varer sygdommen?

CINCA er en livslang sygdom.

Hvad er prognosen?

Børn med CINCA kan udvikle vækstforstyrrelser.

Sygdommens funktionelle prognose afhænger af ledinvolveringens sværhedsgrad. Langtidsprognosen er også afhængig af graden af betændelseslignende reaktion omkring hjernehindrerne.

Enkelte dødsfald synes at være relateret til hjerneskade.

MUCKLE-WELLS SYNDROM (MWS) OG FAMILIÆR KULDEURTICARIA (FCU)

MWS og FCU er to sygdomme, som optræder hos større børn og voksne og er relaterede til mutationer i det samme gen som CINCA. I halvdelen af tilfældene findes dog ikke mutation i CIAS1.

Aktuelt pågår der forskning inden for sygdommene i 10 laboratorier, spredt udover Europa og Nordamerika. Ophobning af begge sygdomme hos familie medlemmer ses ofte. FCU er autosomal

dominant arvelig, dvs. ses hos både mænd og kvinder og hos barnet hvis blot en af forældrene har sygdommen. Udsættelse for kulde kan provokere sygdoms opblussen af FCU.

TILBAGEVENDENDE FEBER UDEN KENDT GENETISK ABNORMALITET.

Periodisk feber med aphtøs pharyngit og adenit (PFAPA)

Hvad er det?

PFAPA er en forkortelse af periodisk feber, aphtøs stomatit (blisdannelse i munden), pharyngit (halsbetændelse) og cervical adenit (hævede lymfeknuder på halsen). Denne sygdom er karakteriseret af tilbagevendende feber, som berører børn, typisk i tidlig barndom (2-4 års alderen). Sygdommen har et kronisk men godartet forløb, med tendens til væsentlig bedring over tid. Sygdommen blev første gang identificeret i 1987 og blev først kaldet for Marschalls syndrom.

Hvor hyppig er den?

Hyppigheden af PFAPA er ukendt. Sygdommen er formentlig mere almindelig end tidligere antaget.

Hvad skyldes sygdommen?

Den eksakte årsag til sygdommen er endnu ukendt. Under perioder med feber, er immunsystemet, som har til formål at beskytte os mod udefra kommende mikroorganismer, aktiveret. Denne aktivering fører til betændelseslignende reaktion i kroppen med feber og betændelse i mund og/eller hals. Denne betændelseslignende reaktion er selvbegrænsende. Der er ikke tegn til infektion under anfaldene.

Er sygdommen arvelig?

Undtagelsesvis har man set ophobning af tilfælde i visse familier, men har ikke kunnet pege på nogen særlig form for arvelighed.

Er sygdommen smitsom?

Selv om infektiøse agens (bakterier og vira) kunne tænkes at spille en rolle ved PFAPA er det ikke en infektionssygdom og derfor ikke smitsom.

Hvad er hovedsymptomerne?

Hovedsymptomerne er tilbagevendende feber med ledsagende ondt i halsen, sår i mundslimhinden og/eller forstørrede lymfeknuder på halsen. Feberepisoderne starter pludselig og varer typisk et par dage, sædvanligvis 3-6 dage. Under episoden ser barnet meget sygt ud og klager over mindst én ud af de 3 ovennævnte symptomer. De febrile episoder opstår med ugers intervaller. Imellem episoderne har barnet ingen symptomer, ligesom dets aktivitet er helt normal. Denne sygdom får ingen konsekvenser for barnets udvikling. Barnet ser er imellem anfaldene helt rask og udvikler sig normalt.

Er sygdommen ens hos alle børn?

Symptomerne som beskrevet ovenfor findes hos alle de angrebne børn, hos nogle børn dog i mildere grad end andre. Nogle kan udvikle symptomer, som almen utilpashed, ledsmerter, mavesmerter, hovedpine, opkastning, diarre og hoste.

Hvordan stilles diagnosen?

Der findes ikke nogen laboratorietest eller billeddiagnostik (røntgen og lign.), som kan hjælpe med at stille diagnosen.

Diagnosen stilles på basis af den kliniske præsentation, dvs. symptomerne.

Før diagnosen kan bekræftes er det nødvendigt at udelukke andre sygdomme, som kan vise sig med lignende symptomer.

Hvilke typer blodprøver?

Prøver som blodsænkning og CRP vil være forhøjede under anfaldene.

Kan sygdommen behandles eller kureres?

Der findes ingen specifik behandling, som kan kurere PFAPA-syndrom. Målet med behandlingen er at kontrollere symptomerne, mens disse står på. Hos en stor andel af børnene vil sygdommen forsvinde af sig selv.

Hvad er behandlingerne?

Symptomerne responderer sjældent på paracetamol eller NSAID-præparater.

En enkelt dosis prednisolon givet umiddelbart i tilslutning til begyndelsen af feberepisoden har vist sig nyttig ved at afkorte symptomernes varighed. Imidlertid kan dette også bevirke, at episoderne optræder hyppigere. Hos nogle patienter fjernes mandlerne.

Hvad er prognosen?

Sygdommen varer typisk i nogle få år. Over tid vil intervallerne mellem feberepisoderne øges – ligesom symptomerne til sidst vil forsvinde helt. Er det muligt at blive helt rask?

Over længere tid vil PFAPA være selvbegrænsende, sædvanligvis før voksenalder. Patienter med PFAPA udvikler ikke skader på kroppens organer. Vækst og udvikling bliver ikke påvirket.