www.printo.it/pediatric-rheumatology/AT/intro

NRLP12-Assoziiertes Periodisches Fieber

Version von 2016

2. DIAGNOSE UND THERAPIE

2.1 Wie wird die Erkrankung diagnostiziert?

Ein Facharzt stellt die Verdachtsdiagnose auf NRLP12-assoziiertes periodisches Fieber auf Grundlage der klinischen Symptome, die er bei einer körperlichen Untersuchung vorfindet, sowie nach Erhebung der Familienanamnese.
Es gibt verschiedene Blutuntersuchungen, die nützlich sind, um eine Entzündung während der Schübe nachzuweisen. Die Diagnose kann nur durch eine Genanalyse mit Nachweis einer entsprechenden Mutation gesichert werden. Außerdem in Betracht kommen können Erkrankungen, die mit wiederkehrendem Fieber einhergehen, wie z. B. Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome.

2.2 Welche Bedeutung haben Laboruntersuchungen/-tests?

Wie bereits oben erwähnt sind Laboruntersuchungen wichtig zur Diagnose des NRLP12-assoziierten periodischen Fiebers. Untersuchungen wie C-reaktives Protein (CRP), Amyloid-A-Protein (SAA) im Serum und großes Blutbild können während eines Anfalls durchgeführt werden, um das Ausmaß der Entzündung zu bestimmen. Wenn das Kind wieder beschwerdefrei ist, werden diese Untersuchungen wiederholt, um festzustellen, ob sich die Werte wieder normalisiert oder fast normalisiert haben. Außerdem wird eine geringe Menge Blut für die Genanalyse benötigt.

2.3 Kann die Erkrankung behandelt oder geheilt werden?

Das NRLP12-assoziierte periodische Fieber ist nicht heilbar. Es gibt keine wirksame Behandlung zur Vorbeugung der Schübe. Die Behandlung der Symptome kann die Entzündung und die Schmerzen lindern. Aktuell werden in klinischen Studien einige neue Medikamente zur Unterdrückung der Entzündungssymptome untersucht.

2.4 Welche Behandlungen stehen zur Verfügung?

Zur Behandlung des NRLP12-assoziierten periodischen Fiebers werden nichtsteroidale Antirheumatika wie Ibuprofen, Kortikosteroide wie Prednisolon und möglicherweise auch Biologika wie Anakinra eingesetzt. Keines dieser Medikamente scheint durchgängig wirksam zu sein, doch alle scheinen bei jeweils einigen Patienten zu helfen. Der Nachweis ihrer Wirksamkeit und Unbedenklichkeit beim NRLP12-assoziierten periodischen Fieber muss noch erbracht werden.

2.5 Welche Nebenwirkungen haben medikamentöse Therapien?

Die Nebenwirkungen sind von dem eingesetzten Medikament abhängig. NSAR können Kopfschmerzen, Magengeschwüre und Nierenschäden hervorrufen. Kortikosteroide und Biologika erhöhen die Infektanfälligkeit. Darüber hinaus können Kortikosteroide eine Reihe weiterer Nebenwirkungen verursachen.

2.6 Wie lange sollte die Behandlung durchgeführt werden?

Es liegen keine speziellen Daten vor, die eine lebenslange Therapie stützen. Angesichts der Tatsache, dass sich die Symptome mit zunehmendem Alter der Patienten in der Regel verbessern, ist es höchstwahrscheinlich sinnvoll, bei Patienten, deren Erkrankung scheinbar zum Stillstand gekommen ist, zu versuchen, die Medikamente abzusetzen.

2.7 Gibt es alternative/ergänzende Therapien?

Es gibt keine veröffentlichten Berichte über wirksame ergänzende Therapien.

2.8 Welche regelmäßigen Kontrollen sind notwendig?

Bei Kindern, die an NRLP12-assoziiertem periodischem Fieber erkrankt sind, sollten mindestens zweimal pro Jahr Blut- und Urinuntersuchungen durchgeführt werden.

2.9 Wie lange dauert die Erkrankung?

Es handelt sich um eine lebenslange Erkrankung, bei der die Symptome jedoch mit zunehmendem Alter des Patienten milder werden.

2.10 Wie sieht die Langzeitentwicklung (vorhergesagter Verlauf und Ergebnis) der Erkrankung aus?

Das NRLP12-assoziierte periodische Fieber ist eine lebenslange Erkrankung, bei der die Symptome jedoch mit zunehmendem Alter des Patienten milder werden. Da die Erkrankung sehr selten vorkommt, liegen keine Erkenntnisse über die genaue Langzeitprognose vor.