



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

NLRP-12-RELATERADE ÅTERKOMMANDE FEBER

1. VAD ÄR NLRP-12-RELATERADE ÅTERKOMMANDE FEBER?

1.1 Vad är det?

NLRP-12-relaterad återkommande feber är en genetisk sjukdom. Den ansvariga genen kallas NLRP12 (eller NALP12), som har en roll i inflammationskaskaden. Drabbade patienter lider av återkommande anfall av feber som åtföljs av en mängd olika symptom såsom huvudvärk, ledvärk eller ledsvullnad och hudutslag. Symptomen är förmodligen utlösta av kylexponering. Obehandlad kan sjukdom vara mycket handikappande men inte livshotande.

1.2 Hur vanlig är sjukdomen?

Sjukdomen är extremt sällsynt. För närvarande har färre än 10 patienter identifierats i världen.

1.3 Vilka är orsakerna till sjukdomen?

NLRP-12 relaterad återkommande feber är en genetisk sjukdom. Den sjukdomsframkallande genen kallas NLRP12 (eller NALP12). Om genen är defekt så orsakas en störning av kroppens inflammatoriska reaktioner. Den exakta mekanismen för denna störning är fortfarande under utredning.

1.4 Är sjukdomen ärftlig?

NLRP-12 relaterad återkommande feber ärvt som ett autosomalt dominant sjukdom. Detta innebär att den drabbade individen måste ha

en förälder med sjukdomen. Ibland finns det ingen i familjen som lider av återkommande feber. I så fall kan det bero på att genen har skadats i fosterstadiet (så kallad de novo mutation) eller att den förälder som bär genmutationen har en mycket mild sjukdomsform eller är helt symtomfri (så kallad variabel penetrans).

1.5 Varför har mitt barn drabbats av sjukdomen? Kan den förebyggas?

Barnet har ärvt sjukdomen från en förälder som bär en NLRP-12 genmutation, såvida inte en de novo-mutation har inträffat. Den person som bär mutationen kan uppvisa olika grad av kliniska symptom på NLRP-12-relaterade återkommande feber. Sjukdomen kan inte förebyggas för närvarande.

1.6 Är sjukdomen smittsam?

NLRP-12 relaterad återkommande feber är inte en smittsam sjukdom. Endast individer genetiskt avvikande arvs massa kan utveckla sjukdomen.

1.7 Vilka är de viktigaste symptomen?

Det vanligaste symptomet är återkommande feber. Febern varar ca 5-10 dagar och återkommer med oregelbundna mellanrum (veckor till månader).

Feberanfall åtföljs av en mängd olika symptom. Dessa kan inkludera huvudvärk, ledvärk, ledsvullnad, urtikaria och myalgi (muskelvärk). Feberepisoderna är troligen utlösta av köldexponering. Hos en enda familj har hörselnedsättning observerats.

1.8 Brukar sjukdomen ge samma symptom hos alla drabbade?

Nej, sjukdomen varierar mellan en mild och en svårare form. Dessutom kan symtombild, varaktighet och svårighetsgrad skilja sig mellan attacker hos samma barn.

1.9 Kan sjukdomen hos barn skilja sig från sjukdomen hos

vuxna?

I takt med att patienter blir äldre tycks feberattackerna bli färre och mildare. En viss sjukdomsaktivitet kan dock kvarstå hos de flesta drabbade.

3.1 Hur påverkar sjukdomen barnets och familjens dagliga liv? Barnets livskvalitet påverkas av återkommande feberepisoder. Det kan ta lång tid med omfattande utredningar innan rätt diagnos ställs, vilket kan ge upphov till oro och frustration hos föräldrar.

3.2 Brukar skolgången påverkas av sjukdomen? Det är viktigt att möjliggöra så normal skolgång som möjligt hos barn med kroniska sjukdomar. Feber och kroppslig värk kan påverka barnets allmänna mående och försvåra skolgång i samband med sjukdomsskov. Föräldrar och lärare bör informeras att göra vad de kan för att göra det möjligt för barnet att delta i ordinarie skolaktiviteter på ett normalt sätt, inte bara för barnets utbildning utan också av sociala skäl. Framtida integration i yrkeslivet är viktigt för unga vuxna och ett av behandlingsmålen vid kroniska sjukdomar.

3.3 Kan barnet delta i idrottsaktiviteter? Att idrotta är en väsentlig del av vardagen för alla barn. Ett av behandlingsmålen är möjliggöra barnen att leva ett så normalt liv som möjligt och att inte anse sig annorlunda än andra jämnåriga. All fysisk aktivitet som tolereras ska därför uppmuntras, dock kan begränsad fysisk aktivitet eller vila vara nödvändigt under pågående feberattacker.

3.4 Har kosten betydelse för sjukdomen? Det finns inte några specifika kostråd vid NLRP-12-relaterade återkommande feber. Alla växande barn ska rekommenderas en välbalanserad, normal kost för sin ålder avseende protein-, kalcium- och vitamininnehåll. Högt kaloriinnehåll i kosten bör undvikas hos patienter som tar kortikosteroider, eftersom dessa läkemedel kan öka aptiten med kraftig viktuppgång som bieffekt.

3.5 Kan klimatet påverka sjukdomsförloppet? Ja, kall väderlek kan utlösa sjukdomssymptom.

3.6 Kan barnet vaccineras? Ja, barnet kan och bör vaccineras. Den behandlande läkaren bör dock informeras inför administration av

levande försvagade vaccin eftersom de kan vara olämpliga att ge vid vissa behandlingar.

3.7 Hur kan man tänka kring sexualliv, graviditet, preventivmedel? Hittills finns ingen information om denna aspekt hos patienter med NLRP-12-relaterade återkommande feber. Som en allmän regel, liksom för andra autoinflammatoriska sjukdomar, så rekommenderas att planera sin graviditet för att kunna anpassa behandlingen och undvika möjlig fosterpåverkan.