

PFAPA – et syndrom karakteriseret af periodisk feber associeret med aftøs stomatitis, faryngitis og cervikal adenitis

Nini Kyvsgaard¹, Torben Mikkelsen¹, Jakob Korsholm², Jens Erik Veirum¹ & Troels Herlin¹

INTRODUKTION

PFAPA (periodisk feber associeret med aftøs stomatitis, faryngitis og cervikal adenitis) blev beskrevet som en klinisk entitet i 1987. PFAPA tilhører gruppen af autoinflammatoriske sygdomme og er således karakteriseret af feberepisoder, der er forårsaget af en umiddelbart uprovokeret inflammation. PFAPA er et ikkearveligt idiopatisk febersyndrom, der har en tidlig debut, et eller flere af de associerede symptomer og ingen tegn på luftvejsinfektioner eller cyklisk neutropeni. Der er konsensus om, at arvelige periodiske febersyndromer skal udelukkes, idet de klinisk kan overlappe med PFAPA. Der er endnu ikke fundet specifikke biomarkører, der kan hjælpe med at stille diagnosen. Selv om PFAPA ikke medfører længerevarende sequelae, påvirker det barnet og bekymrer familien. Det at kunne stille diagnosen tidligt vil give behandlingsmuligheder til patienten samt tryk til familien.

MATERIALE OG METODER

En retrospektiv journalgennemgang af patienter med diagnosen PFAPA set i vores ambulatorium i perioden fra januar 1999 til januar 2010 (n = 31). Hos alle patienter blev arvelige periodiske febersyndromer, infektion, immundefekter og cyklisk neutropeni udelukket.

RESULTATER

Studiepopulationen bestod af 21 drenge og ti piger – 30 kaukasider og en asiat. Normal vækst blev set hos 30 patienter, for en patient manglede der vækstkurver. Medianalderen for debut af symptomer var 33 måneder. Den gennemsnitlige varighed af feberepisoder var 4,45 dage (95% konfidens-interval (KI): 3,92-4,98), og den gennemsnitlige varighed af intervallerne mellem feberepisoderne var 29,66 dage (95% KI: 25,31-34,01). Hos 45,2% af patienterne var der en tendens til sæsonvariation i frekvensen af feberepisoder. Samtidig med feberepisoderne havde alle patienterne et eller flere af de karakteristiske symptomer (aftøs stomatitis, faryngitis, cervikal adenitis). Herudover havde 30 patienter andre symptomer associeret med feberen, såsom hovedpine, mave-

pine, ledgener eller træthed. Alle patienter var asymptomatiske i intervallerne mellem feberepisoderne, men 12 patienter havde prodromale symptomer i form af hovedpine, ledsmerter og træthed.

Peroral prednisolon (1-2 mg/kg/dag) blev givet ved starten af feberepisoden og blev i 1-3 dage brugt som behandling i 24 af de 31 patienter. Behandlingen medførte febernedsættelse hos 87,5%, men 75,0% oplevede en afkortning af de asymptomatiske intervaller efter behandling. Tonsillektomi blev udført i 20 ud af de 31 patienter og medførte, at feberepisoderne stoppede hos 70%. Feberepisoder fortsatte hos 15%, og den postoperative status er ukendt for de sidste 15%. Af de patienter, der ikke blev opereret, oplevede fire spontan resolution efter 2-7 års feberepisoder.

Tiden fra debut af symptomer til diagnosen blev stillet – diagnosticeringsforløbet – havde en medianvarighed på 28 måneder (interval: 2-160 måneder). Diagnosticeringsforløbet korreleret til debutåret havde en Spearmans rang-korrelation (r) på -0,585 (p = 0,001), hvilket indikerer, at diagnosen blev stillet hurtigere med tiden.

KONKLUSION

Selv om vores materiale viser, at diagnosticeringsforløbet er blevet kortere med tiden, er det stadig forholdsvist langt. Dette er bekymrende og indikerer, at der er behov for større opmærksomhed på sygdommen, så diagnosen kan stilles, og patienten behandles tidligere.

DANISH MEDICAL JOURNAL: Dette er et resume af en originalartikel publiceret på danmedj.dk som Dan Med J 2012;59(7):A4452



ORIGINALARTIKEL

1) Børneafdeling A, Aarhus Universitetshospital, Skejby
2) Øre-, næse- og halsafdeling H, Aarhus Universitetshospital, Aarhus Sygehus

Pharyngitis.