

Genetische Untersuchung

Wenn der Patient Symptome aufweist, die außerhalb der PFAPA-Kriterien liegen, wäre es relevant, einen Gentest durchzuführen, um andere autoinflammatorische Erkrankungen auszuschließen. Gentests sind im deutschsprachigen Raum über Universitätskliniken möglich. Bitte besprechen Sie diese Möglichkeit mit Ihrem Rheumatologen.

Soziale und familiäre Auswirkungen

PFAPA ist im Allgemeinen eine selbstlimitierende Erkrankung. Es kann jedoch erhebliche Auswirkungen auf die Lebensqualität eines Kindes haben und sich möglicherweise auf die Familie auswirken. Es kann dazu führen, dass Kinder Schultage verpassen.

Die Fieberepisoden haben große Auswirkungen auf die täglichen Aktivitäten.

Das Wohlbefinden von PFAPA-Kindern ist schlecht, was erhebliche Auswirkungen auf die psychosoziale Funktion und eine erhöhte Müdigkeit hat.

Trotz eines harmlosen klinischen Verlaufs ist das PFAPA-Syndrom mit erheblichen Auswirkungen auf die Patienten und ihre Familien verbunden.

Auswirkungen auf Schule und Lernen

Das PFAPA-Syndrom kann sich aufgrund der wiederkehrenden Schübe negativ auf den Schulbesuch, die Hausaufgaben und damit verbundene Aktivitäten des Kindes auswirken. Es wird empfohlen, mit der Schule zusammenzuarbeiten, um einen Förderplan auf der Grundlage der individuellen Bedürfnisse des Kindes zu entwickeln. Dies gewährleistet minimale Auswirkungen auf das Lernen und die Teilnahme mit der breiten Unterstützung von Lehrern und Beteiligten.



Foto von Kelly Sikkema auf Unsplash.

Aus dem PFAPA-Syndrom herauswachsen

Patienten wachsen die PFAPA-Erkrankung typischerweise vor der Pubertät, im Alter zwischen 8 und 12 Jahren, und ohne Folgen heraus. In etwa 15% der Fälle kann die Erkrankung jedoch bis ins Erwachsenenalter bestehen bleiben und mit weniger Schüben auftreten, da die Episoden mit der Zeit seltener werden.

Vitamine und alternative Therapien

Vitamin D, Sauerkirsche und Probiotika werden häufig verwendet. Auch in Deutschland und Österreich wird Homöopathie eingesetzt, wird jedoch üblicherweise nicht von den Krankenkassen übernommen.

Geschwister

PFAPA-Fälle bei Geschwistern wurden dokumentiert und Studien haben gezeigt, dass PFAPA in Familien auftreten kann.

PFAPA bei Erwachsenen

In sehr seltenen Fällen tritt das PFAPA-Syndrom im Erwachsenenalter auf. Für die Diagnose einer im Erwachsenenalter auftretenden PFAPA sollten Ärzte andere Krankheiten ausschließen.

Laboruntersuchungen

Während und zwischen den Schüben sollten Labortests durchgeführt werden, um ein Muster erhöhter Entzündungsmarker zu ermitteln, darunter C-reaktives Protein (CRP), Blutkörperchengeschwindigkeit (BSG) sowie ein großes Blutbild, das Anzeichen einer Entzündung bestätigen kann. Diese Marker sind während eines Schubs erhöht und kehren nach dem Schub auf normale Werte zurück.

FMF & AID Global Association

CH-registrierte gemeinnützige Organisation

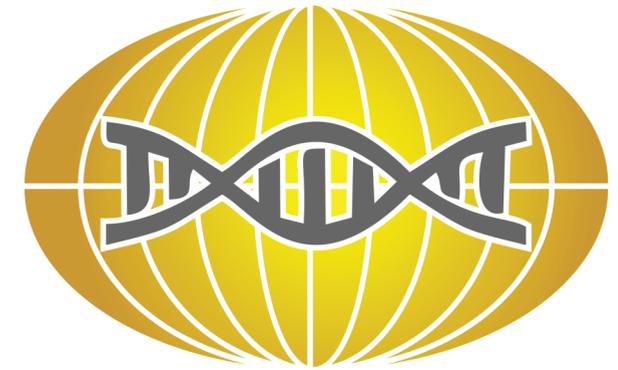
CHE-400.064.574

www.fmfandaid.org

E-Mail: info@fmfandaid.org

facebook.com/FMFandAID

Die Broschüre wurde von PD Dr. med. habil Jürgen Rech, Oberarzt und Leiter des Spezialzentrums (B-Zentrum) für periodische systemische Autoinflammatorische Erkrankung am Uniklinikum Erlangen geprüft und gutgeheißen.



FMF & AID Global Association

Familiäres Mittelmeerfieber u.
autoinflammatorische Erkrankungen

PFAPA



Foto von Artur Aldyrkhanov auf Unsplash

DEUTSCH

Einführung

Das PFAPA-Syndrom steht für periodisches Fieber, aphthöse Stomatitis, Pharyngitis und Adenitis und ist die häufigste periodische Fieber-/autoinflammatorische Erkrankung bei Kindern. Die Ursache ist unbekannt, da sie weder durch eine Infektion ausgelöst wird noch ansteckend ist.

Sie ist durch wiederkehrende Episoden hohen Fiebers gekennzeichnet, die etwa 4–6 Tage andauern und alle 2–8 Wochen auftreten. Zwischen den Episoden ist das Kind asymptomatisch und weist weiterhin ein normales Wachstum und eine normale Entwicklung auf.

Im Durchschnitt wachsen die meisten Kinder mit PFAPA innerhalb von 5 Jahren nach Ausbruch oder in den präpubertären Jahren aus der Krankheit heraus.

Diagnosekriterien

Die Diagnose von PFAPA bleibt klinisch und basiert auf den folgenden Kriterien:

- Wiederkehrendes Fieber vor dem 5. Lebensjahr
- Konstitutionelle Symptome ohne Vorliegen einer Infektion der oberen Atemwege mit mindestens einem der folgenden Symptome:
 - Aphthöse Stomatitis (Geschwüre/Aphten im Mund)
 - Zervikale Lymphadenitis (geschwollene Lymphknoten)
 - Pharyngitis (Halsschmerzen)
- asymptomatische Intervalle zwischen den Schüben
- normales Wachstum und Entwicklung
- Ausschluss einer zyklischen Neutropenie

Diagnose

PFAPA wird anhand regelmäßig auftretender klinischer Symptome diagnostiziert. Zwar gibt es keine Gentests zur Diagnose von PFAPA, doch Labortests während der Schübe zeigen erhöhte Entzündungsmarker. Zu diesen Bluttestmarkern gehören das C-reaktive Protein (CRP) und die Blutsenkungsgeschwindigkeit (BSG).

Es ist wichtig zu beachten, dass PFAPA weder das Wachstum noch die Entwicklung des Kindes beeinflusst. Wenn Gedeihstörung ein Problem darstellt, wäre dies ein Warnsignal für eine andere autoinflammatorische Erkrankung.

Symptome

PFAPA verursacht wiederkehrende Episoden von Fieber, Mundschmerzen, Halsschmerzen und geschwollenen Lymphknoten. Weitere Symptome sind gastrointestinale Manifestationen (Schmerzen, Erbrechen oder Durchfall), Kopfschmerzen, Muskelschmerzen und Stimmungs-/Verhaltensänderungen.

Labortests in und außerhalb von Schüben

Es ist normal, dass während der Schübe hohe Entzündungsmarker vorliegen. Sie sollten jedoch sinken, sobald der Schub vorbei ist. Chronische Entzündungen zwischen den Schüben sind kein Zeichen von PFAPA und sollten ein Warnsignal für die Suche nach anderen Erkrankungen sein, die PFAPA imitieren können.

Behandlungen

Alle PFAPA-Patienten stellen sich anders dar und die Behandlung sollte individuell auf den Einzelfall zugeschnitten werden. Es gibt verschiedene Behandlungsoptionen, die auf dem Ansprechen, der Intensität/Länge des Schubs und dem Wohlbefinden der Eltern basieren.

Symptomatisch (Symptomkontrolle): NSAR (Nicht steroidale Antirheumatika), Paracetamol und Ibuprofen. Bei einigen Patienten sprechen Fieber und andere Symptome gut auf NSAR an, die rezeptfrei erhältlich sind..



Foto von Kelly Sikkema auf Unsplash.

Abortiv (einen Schub stoppen): Kortikosteroide und Anakinra.

Prednison 1–2 mg/kg/Tag wird bei Fieberbeginn in einer Einzeldosis verabreicht. Es kann die Fieberepisode innerhalb von 1–4 Stunden drastisch abbrechen.

Anakinra/Kineret (IL-1-Blocker) kann eingesetzt werden, wenn beim Kind alle anderen Behandlungsmöglichkeiten versagen. Wenn dieses Medikament erforderlich ist, sollte die Diagnose neu bewertet werden.

Prophylaxe (Schub verhindern): Cimetidin, Colchicin

Der Einsatz dieser Medikamente sollte in Betracht gezogen werden, wenn das Kind nicht vollständig auf die Steroidbehandlung anspricht oder wenn die Schubintervalle nahe beieinander liegen.

Chirurgisch: Tonsillektomie und Adenoidektomie (T u. A)

T u. A sollte in Betracht gezogen werden, wenn der Patient entweder an einer vergrößerten oder eitrigen Mandelentzündung leidet. Obwohl der chirurgische Eingriff in den USA häufig bei PFAPA-Patienten durchgeführt wird, deuten Studien darauf hin, dass er nur in ausgewählten Fällen durchgeführt werden sollte (siehe Referenz unten). Es ist wichtig, vor einem chirurgischen Eingriff andere autoinflammatorische Erkrankungen auszuschließen.

Referenz:

Consensus treatment plans for periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis and adenitis syndrome (PFAPA): a framework to evaluate treatment responses from the childhood arthritis and rheumatology research alliance (CARRA) PFAPA work group. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2020 Apr 15;18(1):31. doi: 10.1186/s12969-020-00424-x.



Foto 20651 auf stockfresh.

Erkrankungsalter

PFAPA beginnt normalerweise in der frühen Kindheit im Alter zwischen 2 und 5 Jahren und betrifft (leicht) etwas mehr Jungen als Mädchen.

Dokumentation der Symptome

Eltern sollten während und zwischen den Schüben ein Tagebuch über alle Symptome führen, darunter wiederkehrendes Fieber, wunde Stellen im Mund, Halsschmerzen, geschwollene Lymphknoten usw. Die Dauer der Schübe sollte notiert werden und kann bei der Diagnose von PFAPA und dem Ausschluss anderer autoinflammatorischer Erkrankungen hilfreich sein.

Wenn Eltern dieses Symptom- und Fiebertagebuch über einen längeren Zeitraum führen, können sie auch Trends erkennen und ihren Kinderärzten Bericht erstatten. Darüber hinaus ist es wichtig, alle sichtbaren Symptome wie geschwollene Gelenke, Hautausschläge oder Augenprobleme zu fotografieren, da diese ein Zeichen für andere autoinflammatorische Erkrankungen sein können.

Häufige Schub-Szenarien

Szenario 1: Das Kind reagiert möglicherweise auf mehrere Dosen NSAR.

Szenario 2: Dem Kind könnten zu Beginn eines Schubes Kortikosteroide verabreicht werden, um das Fieber und andere Symptome zu unterbrechen. Dies könnte jedoch zu einer Verkürzung der Intervalle zwischen den Episoden führen.

Szenario 3: Das Kind benötigt möglicherweise Colchicin oder Cimetidin, um die Intensität und Symptome des Schubs zu reduzieren. Zur Kontrolle des Schubs können auch NSAR hinzugefügt werden. Beide Medikamente interagieren mit anderen Arzneimitteln (z. B. bestimmten Antibiotika) und müssen täglich eingenommen werden.

Szenario 4: Das Kind benötigt möglicherweise Anakinra-Biologika, da die Symptome schwerwiegend sind und andere Medikamente nicht ansprechen.

Es ist wichtig zu beachten, dass PFAPA weder das Wachstum noch die Entwicklung des Kindes beeinflusst. Wenn Gedeihstörung ein Problem darstellt, wäre dies ein Warnsignal für eine andere autoinflammatorische Erkrankung.

Auslöser

Emotionaler Stress (gut oder schlecht), Aufregung, Viren, körperliche Aktivität.

Prednison-Verwendung bei PFAPA

Wenn Prednison während eines Schubs nicht verwendet wird:

- Das Kind benötigt mehrere Dosen von NSAR über die 4 bis 6 Tage und könnte sich elend fühlen, nicht essen, spielen, zur Schule gehen oder reisen können. Außerdem könnten die Eltern Arbeitstage versäumen.
- Das Kind könnte ein erhöhtes Risiko für Fieberkrämpfe haben.
- Das Kind könnte ein erhöhtes Risiko für Medikamentenallergien aufgrund der wiederholten Verwendung von NSAR haben.



Foto von Senjuti Kundu auf Unsplash.

Schübe – Fieberepisoden

Fieberepisoden dauern 4 bis 6 Tage und wiederholen sich etwa alle 28 Tage. Es handelt sich im Allgemeinen um eine selbstlimitierende Erkrankung, und bei vielen Patienten kommt es innerhalb von 3–6 Jahren nach Ausbruch und vor der Pubertät zu einer spontanen Besserung. Allerdings wurden auch persistierende Fälle berichtet, die erst nach der Kindheit auftraten.

Das ist kein PFAPA

- Reaktion auf Impfstoffe
- Urtikariaausschläge
- Husten und Atemprobleme
- Übermäßige Gelenkschwellung in einem oder mehreren Gelenken
- Rote Augen (Konjunktivitis, Uveitis)
- Schwerhörigkeit
- Entwicklungs-, Wachstums- und neurologische Verzögerung
- Anämie
- Nierenprobleme
- Anfälle
- Unfähig zu laufen
- Neonatale Darstellung
- Wiederkehrende Infektionen
- Nichtansprechen auf 1-2 Steroiddosen



Bild von FMF & AID