



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

Periodični sindrom vezan za receptor faktora tumorske nekroze (TRAPS, engl. Tumor necrosis factor receptor associated periodic syndrome) ili familijarna hibernianska groznica

Verzija

2. DIJAGNOZA I TRETMAN

2.1. Kako se dijagnosticira?

Iskusni ljekar će posumnjati na TRAPS na temelju kliničkih simptoma opaženih tokom fizikalnog pregleda i porodične anamneze.

Nekoliko krvnih pretraga korisno je tokom napada uraditi radi otkrivanja inflamacije. Dijagnoza se postavlja samo sa genetskom analizom koja pruža dokaz mutacije.

U diferencijalnu dijagnozu spadaju druga stanja koja se iskazuju ponavljajućim febrilnim epizodama, uključujući infekcije, malignitete i ostale hronične upalne bolesti u koje spadaju druge autoinflamatorne bolesti poput familijarne mediteranske groznice (FMF) ili deficita mevalonat kinaze (MKD).

2.2. Koji pregledi su potrebni?

Laboratorijski testovi važni su u dijagnosticiranju TRAPS-a. Testovi poput sedimentacije eritocita (SE), CRP-a, serumskog amiloid A proteina (SAA), kompletne krvne slike (KKS) i fibrinogena važni su tokom napada kako bi se procijenila proširenost upale. Ovi testovi ponavljaju se nakon što se u djeteta povuku simptomi kako bi se vidjelo da li su se vrijednosti vratile na normalu ili blizu normale.

Uzorak urina testira se na prisutnost proteina i crvenih krvnih stanica. Mogu se javiti privremene promjene tokom napadaja. Bolesnici s

amiloidozom imati će trajno prisutne proteine u urinu. Molekularna analiza TNFRI gena obavlja se u specijaliziranom genetskom laboratoriju.

2.3. Kako se liječi?

Do danas ne postoji lijek koji bi spriječio ili izliječio bolest. Ne-steroidni protuupalni lijekovi (NSAIL-ovi poput ibuprofena, naproksena ili indometacina) pomažu u smirivanju simptoma. Visoke doze glukokortikoida često su učinkovite no produžena primjena može dovesti do ozbiljnih nuspojava. Specifična blokada upalnog citokina TNF-a topivim TNF receptorom (etanercept) pokazala se kao efikasan oblik liječenja u nekih bolesnika za sprečavanje napada povišene temperature. Nasuprot tome, upotreba monoklonskih antitijela protiv TNF-a povezana je s pogoršanjem bolesti. Nedavno je u nekih bolesnika opisan dobar odgovor na lijek koji blokira drugi citokin (IL-1).

2.4. koji su neželjeni efekti terapije?

Nuspojave ovise o lijeku koji se koristi. NSAIL-ovi mogu uzrokovati glavobolju, čireve na želucu i oštećenje bubrega. Glukokortikoidi i biološki lijekovi (TNF i IL-1 blokatori) povećavaju osteljivost za infekcije. Glukokortikoidi k tome uzrokuju vrlo različite nuspojave.

2.5. Koliko dugo traje liječenje?

Zbog vrlo malog broja bolesnika liječenih anti-TNF i anti-IL-1 lijekovima, nije sasvim jasno da li je bolje liječiti svaki novu febrilnu epizodu kada do njega dođe ili je bolje lijek davati kontinuirano, a u slučaju ovog posljednjeg, koliko dugo lijek treba davati.

2.6. Šta je sa nekonvencionalnim ili komplementarnim lijekovima?

Nema objavljenih izvještaja o efikasnim komplementarnim pripravcima.

2.7. Koja vrsta periodičnih kontrola je potrebna?

Bolesnici koji primaju lijekove trebali bi raditi analizu krvi i urina

najmanje svaka 2-3 mjeseca.

2.8. Koliko dugo će bolest trajati?

TRAPS je doživotna bolest, mada se intenzitet napada povišene temperature s godinama može smanjiti te se može opaziti hronični i više fluktuirajući tijek bolesti. Nažalost, takav razvoj bolesti ne sprečava mogući razvoj amiloidoze.

2.9. Da li je moguć potpuni oporavak?

Ne, jer je TRAPS genetska bolest.