https://printo.it/pediatric-rheumatology/BH/intro

المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم (ترابس) أو حمى هيبرنيان الوراثية

نسخة من 2016

2- التشخيص والعلاج

2-1 كيف يتم تشخيصه؟

سيشك أي طبيب خبير في الإصابة بالمتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم على أساس الأعراض السريرية المكتشفة خلال الفحص البدني والتاريخ المرضي للعائلة.
هناك تحاليل دم عديدة تعتبر مفيدة للكشف عن الالتهابات خلال التعرض للنوبات، ولا يؤكد التشخيص إلا من خلال إجراء تحليل جيني يُثبت بالدليل وجود طفرات جينية.
التشخيصات التفريقية عبارة عن حالات أخرى تظهر معها حمى متكررة ومنها حالات الالتهابات والأورام الخبيثة وغيرها من الأمراض الالتهابية المزمنة بما في ذلك الأمراض الأخرى ذاتية الالتهاب مثل حُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة (FMF) وعوز إنزيم ميفالونات كيناز (MKD) .

2-2 ما هي الفحوصات اللازمة؟

تعتبر الفحوصات المعملية مهمة في تشخيص المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم؛ فالفحوصات مثل سرعة الترسيب في الدم والبروتين المتفاعل C وبروتين الأميلويد A المصلي والعد الدموي الشامل والفيبرونوجين مهمة خلال النوبات لتقييم مدى الالتهاب، وتُكرّر هذه الفحوصات بعد أن تزول الأعراض عن الطفل لمعرفة ما إذا كانت النتائج قد عادت إلى الوضع الطبيعي أو شبه الطبيعي.
كما يتم تحليل عينة من البول بحثاً عن وجود بروتينات أو خلايا دم حمراء، فقد تكون هناك تغيرات مؤقتة خلال النوبات، حيث سيستمر ظهور مستويات بروتين في البول لدى المرضى المصابين بالداء النشواني.
فضلاً عن إجراء تحليل جزيئي لجين TNFRI في معامل متخصصة في الوراثة.

3-2 ما هي العلاجات؟
لا يوجد حتى الآن علاجاً للوقاية أو الشفاء من المرض، ولكن تُساعد مضادات الالتهاب غير الستيرويدية "NSAIDs" (مثل النابروكسين naproxen أو الإيبوبروفين ibuprofen أو الاندوميتاسين indomethacin) في تخفيف حدة الأعراض، وغالباً ما يكون إعطاء جرعة كبيرة من الكورتيكوستيرويدات corticosteroids فعالاً ولكن قد يؤدي استخدامها بشكل دائم إلى ظهور آثار جانبية خطيرة. وقد تبيّن أن الحصار المحدد للسيتوكينات الالتهابية من عامل نخر الورم بمستقبل عامل نخر الورم الذوّاب (إتانيرسيبت etanercept) من العلاجات الفعالة لبعض المرضى للوقاية من نوبات الحمّى. وعلى العكس من ذلك، فقد تم ربط استخدام الأجسام المضادة أُحادِية النّسِيْلَة لعامل نخر الورم بتفاقم المرض. وتم حديثاً تسجيل استجابة جيدة لدواء يثبط أحد السيتوكينات الأخرى (IL-1) لدى بعض الأطفال المصابين بالمتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم.

4-2 ما هي الآثار الجانبية للعلاج بالأدوية؟
تتوقف الآثار الجانبية على الدواء المستخدَم، فمضادات الالتهاب غير الستيرويدية يمكن أن تؤدي إلى التعرض للصداع وقرحة في المعدة وتلف في الكلى، بينما تزيد
الكورتيكوستيرويدات و العوامل البيولوجية (مثبطات عامل نخر الورم والسيتوكين IL-1) من التعرض للعدوى، فضلاً عن أن الكورتيكوستيرويدات قد تتسبب في مجموعة كبيرة متنوعة من الآثار الجانبية.

5-2 إلى متى يجب أن تدوم معالجة المرض؟
نظراً إلى أن عدد المرضى الذين عُولِجوا بمضاد عامل نخر الورم ومضاد السيتوكين IL-1 صغير نسبياً، ليس من الواضح تماماً ما إذا كان من الأفضل معالجة كل نوبة حمى جديدة إبان حدوثها أو الاستمرار في المعالجة وإذا كان الأمر كذلك، فإلى متى سيكون ذلك.

6-2 ماذا عن العلاجات التكميلية أو غير التقليدية؟
لا توجد تقارير منشورة تُفيد بأن هناك علاجات تكميلية فعالة.

7-2 ما هي الفحوصات الطبية العامة الدورية اللازمة؟
يجب أن يُجري المريض الذي يخضع للعلاج تحاليل دم وبول كل شهرين أو ثلاثة شهور على الأقل.

8-2 إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟
المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم هي مرض دائم مدى الحياة، ومع ذلك قد تقل شدة نوبات الحمى مع تقدم العمر ويمكن ملاحظة تحول مسار المرض ليصبح

مزمناً ومتقلباً بشكل أكبر، ولكن للأسف، لا يمنع هذا التطور إمكانية الإصابة بالداء النشواني.

9-2 هل من الممكن التعافي تماماً من المرض؟

كلا، وذلك بسبب أن المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم من الأمراض الوراثية.