



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/CN/intro>

肿瘤坏死因子受体相关的周期性综合征(TRAPS)或称家族性爱尔兰人热

第几版本2016

2. 诊断与治疗

2.1 怎样诊断本病?

专科医师会根据临床症状、体征及家族史来疑诊TRAPS。

一些血液化验有助于检测发病期的炎症。确定诊断只能通过遗传学分析明确基因突变。

鉴别诊断主要包括那些表现为反复发热的疾病，如感染性疾病、恶性病及其他慢性炎症性疾病（包括家族性地中海热和高IgD综合征）。

2.2 我们需要完善哪些实验室检查?

实验室检查对诊断该病很重要。病程中血沉、CRP、血清淀粉样蛋白A (SAA)、全血细胞数及纤维蛋白原是评价炎症反应的重要指标。在患儿症状缓解后也需重复这些化验检查，以了解是否指标复升或接近正常。

还应观察尿液中是否有蛋白尿及红细胞。在疾病活动期间尿检可能出现短暂改变。合并淀粉样变的患者可能持续出现蛋白尿。

在专门的遗传实验室可进行TNFR1基因分析。

2.3 怎样治疗本病?

至今为止，还没有能够预防或治愈该病的方法。应用非甾体类抗炎药（NSAIDs如丙泊芬、萘普生或吲哚美辛）可帮助缓解症状。大剂量应用糖皮质激素通常有效，但长期应用会导致严重的副作用。应用可溶性TNF受体抗体（依那西普）特异性阻断炎症细胞因子TNF可有效预防部分患者疾病复发。相反，抗TNF单克隆抗体的应用已经被证实与疾病进展有关。最近有报道一种新的阻断细胞因子（IL-1）的药物在部分患儿中得到了较好的疗效。

2.4 药物治疗的副作用有哪些?

不同的药物治疗有其各自的副作用。如非甾体抗炎药可导致头痛、胃溃疡以及肾脏损害。糖皮质激素及生物制剂（TNF and IL-1抑制剂）会增加潜在的感染风险。另外，激素可能导致多种副作用。

2.5治疗应该持续多长时间？

由于相当少数的病人应用了抗-TNF和抗IL-1治疗，所以并不确定每次疾病发作时治疗还是持续治疗效果更好。也并不清楚持续治疗多久效果更好。

2.6是否存在非传统治疗方法或辅助疗法？

至今无有效的辅助治疗方法的相关报道

2.7需要什么样的定期检查？

治疗中的病人应至少每2-3个月定期监测血及尿液检查。

2.8本病会持续多长时间？

TRAPS为终身疾病，但随着年龄的增长，高热发作可逐渐减少，患者表现为慢性的不规律发作。不幸的是，这种疾病的自然进程并不能阻止淀粉样变的进展。

2.9本病是否有可能完全恢复？

不能，因为TRAPS为遗传性疾病。