



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

Traps Eli Tuumorinekroositekijän Reseptoriin Liittyvä Jaksoittainen Oireyhtymä (Periytyvä Irlanninkuume)

Versio 2016

2. DIAGNOOSI JA HOITO

2.1 Miten tauti todetaan?

Tautiepäily herää erikoislääkärin tarkastuksessa havaittujen oireiden ja potilaan perheessä ja suvussa esiintyvien tautitapausten perusteella. Kuumekohtausten aikana esiintyvä tulehdus todetaan verikokeiden avulla. Diagnoosi varmistetaan geenitestillä. Jos geenitestissä todetaan mutaatioita, potilaalla todetaan TRAPS.

Erotusdiagnostiikan avulla suljetaan pois muut taudit, joiden oireistoon toistuvat kuumeet kuuluvat, kuten infektiot, syövät ja muut pitkäaikaiset tulehdustaudit sekä autoinflammatoriset taudit (esimerkiksi perinnöllinen välimerenkuume (FMF) ja mevalonaattikinaasin puutos (MKD tai HIDS)).

2.2 Mikä merkitys laboriokokeilla on?

Laboriokokeet ovat tärkeä apuväline TRAPSin toteamisessa. Verikokeet (lasko, C-reaktiivinen proteiini (CRP), seerumin amyloidi A -proteiini (SAA), verenkuvaa ja fibrinogeeni) tehdään kuumekohtauksen aikana ja tulosten perusteella arvioidaan tulehduksen laajuus. Kokeet tehdään uudelleen, kun lapsi on jälleen oireeton, jotta nähtäisiin, ovatko arvot palautuneet normaaleiksi tai lähes normaaleiksi.

Virtsanäytteestä tutkitaan, onko virtsassa valkuaista tai punasoluja. Tulokset saattavat vaihdella kuumekohtausten aikana, mutta jos virtsassa esiintyy jatkuvasti valkuaista, se saattaa olla merkki

amyloidoosista.

TNFR1-geenin molekyylitason analyysi tehdään geenitutkimukseen erikoistuneessa laboratoriossa.

2.3 Miten tautia hoidetaan?

Toistaiseksi taudin ehkäisemiseksi tai parantamiseksi ei ole olemassa hoitoa. Tulehduskipulääkkeet (esimerkiksi ibuprofeeni, naprokseeni ja indometasiini) lievittävät taudin oireita. Kortikosteroidit ovat suurina annoksina tehokkaita, mutta niiden pitkäaikaisella käytöllä saattaa olla vakavia haittavaikutuksia. Tuumorinekroositekijä (TNF) on tulehduksen syntyyn vaikuttava välittäjäaine. Joillakin potilailla tuumorinekroositekijän (TNF) toiminnan estäminen etanerseptillä (tuumorinekroositekijä alfan liukoinen estäjä) ehkäisee kuumekohtauksia tehokkaasti. Sen sijaan tuumorinekroositekijän (TNF) toiminnan estäminen monoklonaalisilla vasta-aineilla näyttäisi pahentavan taudin oireita. Viimeaikaisissa tutkimuksissa interleukiini-1:n estäjillä (IL-1:n estäjät) on saatu lupaavia tuloksia joidenkin TRAPSia sairastavien lasten hoidossa.

2.4 Mitä ovat lääkehoidon haittavaikutukset?

Haittavaikutukset riippuvat siitä, mitä lääkkeitä potilas käyttää. Tulehduskipulääkkeet saattavat aiheuttaa päänsärkyä, mahahaavan ja munuaisvaurioita. Kortikosteroidit ja biologiset lääkkeet (TNF:n ja IL-1:n estäjät) lisäävät potilaan alttiutta sairastua infektioauteihin. Kortikosteroideilla on myös muita haittavaikutuksia.

2.5 Kuinka kauan hoito kestää?

TNF:n ja IL-1:n estäjiä on toistaiseksi käytetty vain pienen potilasryhmän hoidossa. Siksi on vielä selvittämättä, olisiko parempi hoitaa jokainen kuumekohtaus erikseen vai pitäisikö potilaille määrätä jatkuva lääkitys ja miten kauan lääkitystä olisi siinä tapauksessa syytä jatkaa.

2.6 Onko tautiin olemassa vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja?

Tutkimuksia tehokkaista täydentävistä hoitomuodoista ei ole julkaistu.

2.7 Minkäläistä säännöllistä seurantaä tarvitaan?

Lääkehoitoa saavat potilaat käyvät virtsa- ja verikokeissa vähintään 2-3 kuukauden välein.

2.8 Kauanko tauti kestää?

TRAPS on elinikäinen tauti, vaikka kuumekohtaukset saattavatkin lievittyä lapsen kasvaessa ja taudinkuva saattaa iän myötä muuttua krooniseksi ja vaihtelevaksi. Kuumekohtausten lievittyminen ja oireiden helpottaminen eivät kuitenkaan estä amyloidoosin kehittymistä.

2.9 Voiko siitä parantua kokonaan?

Koska TRAPS on perinnöllinen sairaus, siitä ei voi parantua.