



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

Periodički sindrom vezan uz receptor čimbenika tumorske nekroze (TRAPS, engl. tumor necrosis factor receptor associated periodic syndrome) ili obiteljska hibernianska groznica

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Iskusni liječnik posumnjat će na TRAPS na temelju kliničkih simptoma opaženih tijekom fizikalnog pregleda i obiteljske anamneze. Nekoliko krvnih pretraga korisno je tijekom napadaja u otkrivanju upale. Dijagnoza se postavlja samo sa genetskom analizom koja pruža dokaz mutacija.

U diferencijalnu dijagnozu spadaju druga stanja koja se iskazuju ponavljajućim vrućicama, uključujući upale, malignitete i ostale kronične upalne bolesti u koje spadaju druge autoinflamatorne bolesti poput obiteljske mediteranske groznice (FMF) i nedostatka mevalonat kinaze (MKD).

2.2 Koji testovi 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 tijekom napadaja 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 tijekom 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 učinkovit oblik liječenja u nekih bolesnika za sprečavanje napadaja vrućice. 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).

2.5 Koje su nuspojave lijekova?

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 prijemljivost za infekcije. Glukokortikoidi k tome uzrokuju vrlo različite nuspojave.

2.5 Koliko dugo treba trajati liječenje?

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

2.6 Što je s nekonvencionalnim ili komplementarnim oblicima liječenja?

Nema objavljenih izvještaja o učinkovitim komplementarnim pripravcima.

2.7 Kakvo praćenje je potrebno?

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 napadaja vrućice s godinama može smanjiti te se može opaziti kronični i više fluktuirajući tijek bolesti. Nažalost, takav razvoj bolesti ne sprečava mogući razvoj amiloidoze.

2.9 Postoji li mogućnost potpunog oporavka?

Ne, zbog toga što je TRAPS kronična bolest.