



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

Tumor Nekrózis Faktor Receptor-Asszociált Periodikus Szindróma (TRAPS)

Verzió 2016

2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA

2.1 Hogyan diagnosztizálható?

A szakorvos a fizikális vizsgálat során megállapított klinikai tünetek és a családi kórtörténet alapján feltételezheti a TRAPS jelenlétét.

A rohamok kapcsán a zajló gyulladást többféle vérvizsgálattal is ki lehet mutatni. A diagnózist csak a mutációk jelenlétét igazoló genetikai elemzéssel lehet megerősíteni.

Differenciál diagnózisként egyéb, visszatérő lázzal járó kórképek jöhetnek szóba; például fertőzések, rosszindulatú betegségek és más krónikus gyulladós megbetegedések, köztük egyéb autoinflammatorikus betegségek, mint a familiáris mediterrán láz (FMF) és a mevalonát-kináz-hiány (MKD).

2.2 Milyen vizsgálatokra van szükség?

A laboratóriumi tesztek fontosak a TRAPS diagnózisa során. A rohamok alatt, a gyulladás mértékének meghatározására fontos a vérszejtsüllyedés (We), a CRP, a szérum amiloid A protein (SAA) érték, a teljes vérkép és a fibrinogénszint vizsgálata. Miután a gyermek tünetmentessé válik, ezeket a vizsgálatokat megismétlik, hogy megtudják, hogy az értékek visszatértek-e a normális szintre.

Vizeletből fontos a fehérje és vörösvértestek jelenlétének kimutatása. A rohamok ideje alatt átmenetileg is megváltozhatnak ezek az értékek. Az amiloidózisos betegeknek a vizeletvizsgálatok tartós fehérjeürítést mutatnak ki.

A TNFRI gén molekuláris elemzését erre specializálódott laboratóriumokban végzik.

2.3 Milyen kezelések léteznek?

Jelenleg nincs olyan kezelés, amely megelőzné vagy gyógyítaná a betegséget. A nem szteroid gyulladáscsökkentők (NSAID szerek, például az ibuprofen, a naproxen vagy az indometacin) enyhíthetik a tüneteket. A nagy dózisú kortikoszteroidok sokszor hatásosak, azonban tartós használatuk komoly mellékhatásokhoz vezethet. A gyulladáscsökkentő citokin, a TNF kifejezett gátlása oldható TNF-receptorral (etanercepttel) egyes betegeknek hatásos kezelésnek bizonyult a lázrohamok megelőzésében. Ezzel szemben a TNF elleni monoklonális antitestek adása a betegség súlyosbodásához (exacerbációjához) vezetett. A közelmúltban beszámoltak arról, hogy TRAPS betegségben szenvedő gyermekek közül néhányan jól reagáltak egy másik citokint (az IL-1-et) gátló szerre.

2.4 Melyek a gyógyszeres kezelés mellékhatásai?

A mellékhatások az alkalmazott gyógyszertől függenek. Az NSAID szerek mellékhatásaként fejfájás, gyomorfekély és vesekárosodás léphet fel. A kortikoszteroidok és a biológiai szerek (TNF- és IL-1-blokkolók) fokozzák a fertőzések iránti fogékonyságot. A kortikoszteroidok emellett sok más mellékhatást is okozhatnak.

2.5 Mennyi ideig tartson a kezelés?

Az anti-TNF és anti-IL-1 szerekkel kezelt betegek meglehetősen kis száma miatt nem teljesen világos, hogy a lázrohamokat a kialakulásukkor külön kell-e kezelni, vagy inkább folyamatos kezelést érdemes-e alkalmazni, és ha igen, mennyi ideig.

2.6 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve kiegészítő terápiákkal?

Publikációkban nem számoltak be hatásos kiegészítő gyógymódokról.

2.7 Milyen időszakos vizsgálatok, ellenőrzések szükségesek?

A kezelés alatt álló betegeknél legalább 2-3 havonta vér- és vizeletvizsgálatot kell végezni.

2.8 Mennyi ideig tart a betegség?

A TRAPS élethosszig tartó betegség, noha a lázrohamok intenzitása csökkenhet az életkor előrehaladtával, és a betegség krónikusabb és hullámzóbb lefolyása is megfigyelhető. Sajnos ez a kórlefolyás nem előzi meg az amiloidózis esetleges kialakulását.

2.9 Lehetséges-e a teljes felépülés?

Nem, mert a TRAPS genetikai betegség.