

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

سندرم دوره ای مرتبط با گیرنده های فاکتور نکروز تومور TRAPS یا تب ایرلندی خانوادگی.

نسخه 2016

2. تشخیص و درمان

1.2 این بیماری چگونه تشخیص داده می شود؟

یک پزشک ماهر بر مبنای تظاهرات بالینی مشخص شده طی یک معاینه فیزیکی و نیز سابقه ی خانوادگی به TRAPS مشکوک میشود. آنالیز های خونی متعددی جهت شناسایی التهاب در طی حملات بیماری قابل استفاده هستند. تشخیص بیماری فقط با آنالیز ژنتیکی که شواهد جهش را نشان می دهد، تایید می شود.

تشخیص های افتراقی این بیماری با سایر مواردی است که با تب های عود کننده تظاهر پیدا میکنند و عبارت از عفونت، بدخیمی ها و بیماری های مزمن التهابی دیگر است که شامل بیماری های خود التهابی، مثل تب مدیترانه ای خانوادگی FMF و نقص موالونات کیناز MKD می باشند.

2.2 چه آزمایش هایی مورد نیاز است؟

تست های آزمایشگاهی در تشخیص TRAPS اهمیت دارند. تست هایی از جمله سرعت سدیمانتاسیون اریتروسیت ها CRP، ESR، پروتئین آمیلوئید A سرم SAA، شمارش کامل سلول های خونی و فیبرینوژن در طی حمله، جهت ارزیابی وسعت التهاب مهم هستند. بعد از اینکه کودک فاقد علائم شد این تست ها برای بررسی اینکه نتایج آزمایشات نرمال شده یا به حد نرمال نزدیک شده باشند تکرار میشود.

همچنین یک نمونه ادرار از نظر وجود پروتئین و سلول های قرمز خون مورد آزمایش قرار می گیرد. ممکن است در طی حملات تغییراتی رخ دهد. بیماران مبتلا به آمیلوئیدوز سطوح پایداری از پروتئین را در ادرار خود خواهند داشت. آنالیز مولکولی ژن TNFR1 در آزمایشگاه های ژنتیک اختصاصی انجام می شود.

3.2 درمان های این بیماری چیست؟

تا به امروز هیچ درمانی جهت پیشگیری یا معالجه ی این بیماری وجود ندارد. دارو های ضد التهابی غیر استروئیدی NSAIDs مثل ایبو پروفن، ناپروکسن یا ایندومتاسین به تخفیف علائم کمک می کنند. مقادیر بالای کورتیکواستروئیدها معمولا موثر هستند اما استفاده ی پایدار از آنها منجر به عوارض جانبی جدی می شود. نشان داده شده است که استفاده از بلوک اختصاصی سیتو کاین التهابی TNF با رسپتور محلول TNF (اتانرسپت) جهت پیشگیری از حملات تب در بیماران موثر است. برعکس استفاده از آنتی بادی های مونوکلونال علیه دیگری کاین سایتو دارویی بلوک به خوبی پاسخ اخیرا . است همراه بیماری تشدید با TNF به نام 1-IL در برخی از کودکان مبتلا به TRAPS گزارش شده است.

4.2 عوارض جانبی داروها کدامند؟

عوارض جانبی به دارو بستگی به دارویی دارد که مورد استفاده قرار میگیرد. NSAID ها منجر به سردرد، زخم معده و آسیب کلیه می شود. کورتیکواستروئید ها و فرآورده های بیولوژیک (TNF و بلوکر های 1-IL) باعث افزایش قابلیت عفونت می شوند. علاوه بر این کورتیکواستروئید ها باعث ایجاد طیف وسیعی از عوارض جانبی نیز میگردند.

5.2 درمان چه مدت باید ادامه پیدا کند؟

با توجه به تعداد کم مواردی که با دارو های ضد TNF و ضد 1-IL، مورد درمان قرار گرفته اند طور واضح مشخص نیست که آیا بهتر است هر حمله جدید تب را درمان کنیم یا اینکه درمان را بصورت ادامه دار انجام دهیم و اگر اینطور درمان را تا چه زمانی باید ادامه داد.

6.2 چه درمان های غیر روتین و مکملی وجود دارد؟

هیچ گزارشی منتشر شده ای از درمان های موثر مکمل وجود ندارد.

7.2 چه بررسی های دوره ای لازم است؟

بیمارانی که درمان شده اند باید 2-3 بار در سال تست های خون وادرار انجام دهند.

8.2 بیماری چقدر طول می کشد؟

افزایش با است ممکن تب حملات شدت اگرچه ، است العمری مادام بیماری یک TRAPS سن کاهش یافته و یک دوره ی نوسان دار و مزمن تر از بیماری مشاهده شود. متاسفانه ؛ این روند احتمال گسترش آمیلوئیدوز را کاهش نمیدهد.

9.2 آیا امکان بهبودی کامل وجود دارد؟
خیر زیرا TRAPS یک بیماری ژنتیکی است.