



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

Ar Tumora Nekrozes Faktoru Receptoriem Asociētais Periodiskais Sindroms (TRAPS) jeb Pārmantots Hibernējošs Drudzis

Versija 2016

2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA

2.1. Kā tā tiek diagnosticēta?

Pieredzējis ārsts aizdomāsies par TRAPS iespējamību pamatojoties uz klīniskajiem simptomiem, kas atklājušies medicīnisko pārbaūžu laikā, kā arī no ģimenes anamnēzes.

Slimības lēkmju laikā ir noderīgas dažādas asins analīzes, lai atklātu iekaisumu. Tomēr diagnoze tiek uzstādīta pamatojoties tikai uz ģenētiskajām analīzēm, kas sniedz pierādījumus par gēnu mutāciju. Atšķirīgas diagnozes ir citos gadījumos ar atkārtotu drudzi, ieskaitot infekcijas, ļaundabīgus audzējus un citas hroniskas iekaisuma slimības, kā arī ieskaitot citas autoiekaisuma slimības, tādas kā Pārmantotais ģimenes Vidusjūras drudzis un Mevalonatās kināzes trūkums (MKT).

2.2. Kādas medicīniskās pārbaudes ir nepieciešamas?

Kā jau minēts pirms tam, laboratorijas testi ir ļoti svarīgi, lai diagnosticētu TRAPS. Tiek nozīmētas dažādas analīzes un izmeklējumi, lai redzētu iekaisuma apmēru slimības lēkmes laikā, kā piemēram: pilna asins aina, eritrocītu grimšanas ātrums, C-reaktīvais olbaltums, seruma amiloīda A olbaltums (SAA) fibrinogēns. Šos testus bērnam vajadzētu atkārtot arī pēc slimības lēkmes beigām, lai novērotu vai rezultāti atgriežas normas robežās vai tuvu tai.

Testēts tiek arī urīna paraugs, lai noteiktu olbaltumvielu un sarkano asinsķermenīšu klātbūtni tajā. Iespējamās īslaicīgas izmaiņas slimības

lēmju laikā. Pacientiem ar amiloidozi urīna analīzēs būs pastāvīgs olbaltumu daudzums.

TNFRI gēna molekulārās analīzes veic speciālās ģenētikas laboratorijās.

2.3. Kādas ir ārstēšanas metodes?

Pagaidām vēl neeksistē ārstēšanas veids, kas varētu novērst vai izārstēt šo slimību. Tomēr nesteroīdie pretiekaisuma līdzekļi (NPL, tādi kā ibuprofēns, naproksēns vai indometacīns) var atvieglot slimības simptomus. Augstas kortikosteroīdu devas bieži vien ir efektīvas, bet to ilgstoša lietošana noved pie nopietniem blakusefektiem. Daļai pacientu kā efektīvs ārstēšanas veids drudža lēmju aizkavēšanai izrādījās tieši iekaisuma citokīna TNF bloķēšana ar šķīstošu TNF receptoru (etanerceptu). Pretēji tam, monoklonālo antivielu lietošana pret TNF bija saistīta ar slimības saasināšanos. Nesen tika ziņots par labu rezultātu, ārstējot ar medikamentu, kas bloķē citu citokīnu (IL-1), kas palīdzēja dažiem bērniem, kuri slimu ar TRAPS.

2.4. Kādi ir medikamentu radītie blakusefekti?

Tie atšķirsies atšķirībā no tā, kādas zāles lietojat. NPL var radīt galvassāpes, kuņģa čūlas un nieru bojājumus. Kortikosteroīdi un bioloģiskie medikamenti (TNF un IL-1 blokatori) palielina uzņēmību pret infekcijām. Pie tam, kortikosteroīdi var izraisīt daudz dažādus blakusefektus.

2.5. Cik ilgi vajadzētu ārstēties?

Sakarā ar salīdzinoši nelielo pacientu skaitu, kas ārstēti ar anti-TNF un anti-IL-1 ārstēšanas metodi, vēl joprojām nav noskaidrots, vai šo metodi vajadzētu izmantot nepārtraukti vai tikai jaunu drudža lēmju gadījumos.

2.6. Kā ar netradicionālām, dabiskām vai papildu ārstēšanas metodēm?

Šobrīd vēl nav publicētas ziņas par efektīvām papildu ārstēšanas metodēm.

2.7. Kādas pārbaudes būtu nepieciešams veikt regulāri?

Pacientiem, kuri ārstējas, vajadzētu reizi 2-3 mēnešos nodot asins un urīna analīzes.

2.8. Cik ilgi turpinās slimība?

Šī slimība turpinās visa mūža garumā, lai gan ar vecumu var mazināties drudža lēkmju intensitāte un var novērot vairāk hronisku un svārstīgu, nepastāvīgu slimības norisi. Diemžēl šī evolūcija nenovērš iespējamo amiloidozes attīstīšanos.

2.9. Vai ir iespējams izveseļoties pilnībā?

Nē, jo tā ir iedzimta, ģenētiska slimība.