



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

Okresowy zespół związany z receptorem dla czynnika martwicy nowotworów (ang. tnf receptor associated periodic syndrome, TRAPS) lub rodzinna gorączka irlandzka

Wersja 2016

2. DIAGNOZA I LECZENIE

2.1 Jak diagnozuje się tę chorobę?

Doświadczony lekarz będzie podejrzewał wystąpienie TRAPS na podstawie objawów klinicznych zebranych podczas badania fizykalnego i wywiadu rodzinnego.

W trakcie ataków dobrze jest wykonać kilka badań krwi, które pozwolą wykryć stan zapalny. Diagnozę potwierdza się badaniami genetycznymi, które wykazują obecność mutacji.

W rozpoznaniu różnicowym pod uwagę brane są inne schorzenia, którym towarzyszą nawracające gorączki, w tym infekcje, nowotwory złośliwe i inne zapalne choroby przewlekłe, obejmujące pozostałe choroby autozapalne, takie jak rodzinna gorączka śródziemnomorska (ang. Familial Mediterranean Fever, FMF) i acyduria mewalonianowa (ang. Mevalonate kinase deficiency, MKD).

2.2 Jakie badania laboratoryjne są niezbędne?

W rozpoznaniu TRAPS ważną rolę odgrywają testy laboratoryjne. W czasie ataku ważne jest przeprowadzanie badań, takich jak badanie wskaźnika opadania krwinek czerwonych (OB), białka C-reaktywnego (CRP), surowiczego amyloidu-A (SAA), morfologia krwi i fibrynogen, ponieważ pozwala to ocenić nasilenie stanu zapalnego. Testy te powtarza się, kiedy objawy ustępują, aby zaobserwować, czy wyniki

powróciły lub zbliżyły się do normy.

Bada się również próbkę moczu na obecność białka i czerwonych krwinek. Podczas ataków mogą występować czasowe zmiany. U pacjentów z amyloidozą białko jest stale wykrywane w badaniach moczu.

Analizę molekularną genu TNFR1 wykonuje się w wyspecjalizowanych laboratoriach genetycznych.

2.3 Na czym polega leczenie?

Obecnie nie istnieje żadna metoda zapobiegania ani leczenia choroby. Niesteroidowe leki przeciwzapalne (NLPZ), takie jak ibuprofen, naproksen lub indometacyna) pomagają łagodzić objawy choroby. Duże dawki kortykosteroidów często są skuteczne, ale trwałe zażywanie tych leków może powodować poważne działania niepożądane. U niektórych pacjentów skuteczną metodą leczenia, zapobiegającą atakom gorączki, okazało się specjalne blokowanie cytokin zapalnych TNF rozpuszczalnym receptorem TNF (etanercepsem). Natomiast stosowanie przeciwciał monoklonalnych anty-TNF wiązało się z nasileniem objawów choroby. Ostatnio u niektórych dzieci dotkniętych TRAPS zaobserwowano dobrą reakcję na lek blokujący inną cytokinę (IL-1).

2.4 Jakie są działania niepożądane leczenia farmakologicznego?

Działania niepożądane zależą od zastosowanego leku. NLPZ mogą powodować bóle głowy, wrzody żołądka i uszkadzać nerki. Kortykosteroidy i leki biologiczne (inhibitory TNF i blokery IL-1) zwiększają podatność na infekcje. Dodatkowo kortykosteroidy mogą powodować wiele działań niepożądanych.

2.5 Jak długo powinno trwać leczenie?

Ze względu na stosunkowo małą liczbę pacjentów leczonych lekami anty-TNF i anty-IL-1, nie jest do końca jasne, czy lepiej leczyć każdy nowy atak gorączki w momencie jego wystąpienia, czy stosować ciągłe leczenie, a jeśli tak, to jak długo.

2.6 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub uzupełniające?

Nie ma opublikowanych raportów na temat skutecznych leków uzupełniających.

2.7 Jakie kontrole okresowe są niezbędne?

Leczonym dzieciom należy badać krew i mocz przynajmniej co 2-3 miesiące.

2.8 Jak długo choruje się na tę chorobę?

TRAPS to choroba trwająca całe życie, choć z wiekiem objawy zdają się ulegać złagodzeniu, a choroba przyjmuje bardziej przewlekłą i zmienną postać. Niestety, taki przebieg choroby nie zapobiega rozwojowi amyloidozy.

2.9 Czy możliwe jest całkowite wyleczenie?

Nie, ponieważ TRAPS to choroba genetyczna.