



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

Sindromul Periodic Asociat cu Receptorul Factorului de Necroză Tumorală (TRAPS) Sau Febra Hiberniană Familială

Versiunea 2016

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

Medicul va suspecta TRAPS, pe baza simptomelor clinice identificate în timpul unui examen fizic și în baza unui istoric medical al familiei.

Anumite analize de sânge sunt utile pentru detectarea inflamației în timpul atacurilor bolii. Diagnosticul este confirmat doar prin analiza genetică care va oferi dovezi ale mutațiilor genetice.

Diagnosticul diferențial se face cu alte afecțiuni care se manifestă prin febră recurentă, cum sunt infecțiile, malignitățile (cancerul) și alte boli inflamatorii cronice, inclusiv alte boli autoinflamatorii - febra mediteraneană familială (FMF) și deficiul de mevalonat kinază (DMK) .

2.2 Ce analize sunt necesare?

Testele de laborator sunt importante în diagnosticul TRAPS. Teste precum viteza de sedimentare a hematiilor (VSH), proteina C reactivă (PCR), proteina amiloid A seric (AAS), hemoleucograma sau fibrinogenul, sunt indicate în timpul unui atac, pentru a cuantifica gradul inflamației. Aceste teste sunt repetate după ce copilul devine asimptomatic, pentru a vedea dacă s-au normalizat ori s-au apropiat de valorile normale.

O probă de urină este de asemenea testată pentru a controla prezența proteinelor și a hematiilor. Pot exista modificări temporare în timpul atacurilor. Pacienții cu amiloidoză vor avea nivele persistente de

proteine în urină.

Analiza moleculară a genei TNFRI se realizează în laboratoare specializate de genetică.

2.3 În ce constă tratamentul ?

Până în prezent, nu există niciun tratament pentru a preveni sau vindeca boala. Medicamentele anti-inflamatoare nesteroidiene (AINS, cum ar fi ibuprofen, naproxen sau indometacin) ajută la ameliorarea simptomelor. Corticosteroizii în doze mari sunt adesea eficienți, dar folosirea lor pe durate lungi poate duce la reacții adverse grave. Blocarea specifică a citokinei inflamatorii TNF cu receptorul solubil TNF (etanercept) s-a dovedit un tratament eficient la unii pacienți pentru prevenirea atacurilor de febră. Dimpotrivă, utilizarea de anticorpi monoclonali anti-TNF a fost asociată cu exacerbaria bolii. Recent, un răspuns bun la un medicament de blocare a unei alte citokine (IL-1) a fost raportat la unii copii afectați de TRAPS.

2.4 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Efectele secundare depind de medicamentul utilizat. AINS pot da naștere la dureri de cap, ulcere gastrice și leziuni renale. Corticosteroizii și agenții biologici (blocați TNF și IL-1) cresc susceptibilitatea la infecții. În plus, corticosteroizii pot provoca o mare varietate de alte efecte secundare.

2.5 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

Datorită numărului relativ mic de cazuri tratate cu agenți anti-TNF și anti-IL-1, încă nu este clar dacă aceste medicamente ar trebui administrate continuu sau doar în timpul atacurilor.

2.6 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu s-au publicat rapoarte care să susțină eficacitatea acestora.

2.7 Ce fel de controale periodice sunt necesare?

Pacienții aflați sub tratament trebuie să facă analize de sânge și de urină cel puțin la 2-3 luni.

2.8 Cât timp va dura boala?

TRAPS este o boală care durează toată viața, chiar dacă atacurile febrile tind să scadă ca intensitate, odată cu înaintarea în vârstă, observându-se o evoluție mai cronică și fluctuantă. Din păcate, această evoluție nu împiedică posibila dezvoltare a amiloidozei.

2.9 Este posibilă vindecarea completă?

Nu, deoarece TRAPS este o boală genetică.