



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

Periodični sindrom povezan sa receptorom faktora nekroze tumora (TRAPS) ili porodična hibernijska groznica

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I TERAPIJA

2.1 Kako se postavlja dijagnoza?

Iskusan lekar će posumnjati na TRAPS na osnovu kliničkih znakova tokom fizikalnog pregleda i porodične medicinske istorije bolesti. Nekoliko analiza krvi je korisno za otkrivanje zapaljenja tokom napada. Dijagnoza se potvrđuje jedino genetskom analizom, koja dokazuje prisustvo mutacije.

Kao diferencijalna dijagnoza u obzir se uzimaju druga stanja koja se manifestuju ponavljanim groznicama, kao što su infekcije, maligniteti i druge zapaljenske hronične bolesti, uključujući druge autozapaljenske bolesti, kao što su porodična mediteranska groznica i nedostatak mevalonat kinaze .

2.2 Koji pregledi su potrebni?

Analize krvi su važne za postavljanje dijagnoze TRAPS. Analize kao što su brzina sedimentacije eritrocita (SE), CRP, serumski amiloid A (SAA), kompletna krvna slika i fibrinogen su značajne tokom samog napada da bi se procenio stepen zapaljenja. Ove analize se ponavljaju i kada simptomi nestanu, da bi se procenilo da li su se vrednosti normalizovale.

Uzorak urina se takođe analizira da bi se utvrdilo prisustvo proteina i crvenih krvnih ćelija. Tokom napada mogu postojati privremene promene ovih vrednosti. Bolesnici sa amiloidozom će imati konstantno

povišene vrednosti proteina u urinu.

Molekularne analize TNFR1 gena se obavljaju u specijalizovanim genetičkim laboratorijama.

2.3 Kako se bolest leči?

Do danas, ne postoji način da se bolest spreči ili izleči. Nesteroidni antiinflamatorni lekovi (NSAIL, kao što je ibuprofen, naproksen ili indometacin), pomažu u ublažavanju simptoma. Visoke doze kortikosteroida su često efikasne, ali dugotrajna upotreba može dovesti do ozbiljnih neželjenih efekata. Specifična blokada zapaljenskog citokina TNF blokadom receptora TNF (etanercept) se pokazala kao efikasan način lečenja kod nekih bolesnika za sprečavanje napada groznice. Nasuprot tome, upotreba monoklonskog antitela na TNF je povezana sa pogoršanjem bolesti. Nedavno je zabeležen dobar odgovor na lek koji blokira drugi citokin (IL-1) kod nekih bolesnika koji su oboleli od TRAPS.

2.4 Koji su neželjeni efekti terapije?

Neželjeni efekti zavise od leka koji se koristi. NSAIL mogu izazvati glavobolje, čir na želucu i oštećenje bubrega. Kortikosteroidi i biološki lekovi (blokatori TNF i IL-1) povećavaju osetljivost na infekcije. Dodatno, kortikosteroidi mogu izazvati širok spektar neželjenih efekata.

2.5 Koliko dugo treba da traje lečenje?

Usled malog broja bolesnika koji se leče anti-TNF i anti-IL-1, nije potpuno jasno da li je bolje lečiti svaki novi napad groznice kada se pojavi ili da lečenje bude kontinuirano i ako je tako, koliko lečenje treba da traje.

2.6 Da li se preporučuju alternativni načini lečenja?

Ne postoje objavljeni izveštaji koji govore o efikasnosti alternativnih lekova.

2.7 Kakve vrste periodičnih pregleda su potrebne?

Bolesnici koji koriste terapiju trebalo bi da rade analize krvi i urina

najmanje na svaka 2-3 meseca.

2.8 Koliko dugo će bolest da traje?

TRAPS je doživotna bolest, mada se napadi groznice smanjuju u jačini sa starenjem, a može se zapaziti i hroničan i promenljiv tok bolesti. Na žalost, ovakav tok ne sprečava mogućnost nastanka amiloidoze.

2.9 Da li je moguć potpuni oporavak?

Nije moguć, jer je TRAPS genetska bolest.