https://printo.it/pediatric-rheumatology/RU/intro

Синдром Периодической Лихорадки, Ассоциированный

Версия 2016

2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как диагностируется данное заболевание?

Опытный врач заподозрит TRAPS-синдром на основании клинических симптомов, выявленных в ходе объективного осмотра, и семейного анамнеза.
Существует ряд анализов крови, которые полезны для выявления воспаления во время приступов. Диагноз подтверждается только генетическим анализом, в результате которого доказано наличие мутаций.
Дифференциальная диагностика проводится для исключения других заболеваний, характеризующихся рецидивирующей лихорадкой, в том числе инфекций, злокачественных новообразований и иных воспалительных хронических заболеваний, включая другие аутовоспалительные заболевания, такие как семейная средиземноморская лихорадка (ССЛ) и дефицит мевалонат-киназы (MKD).

2.2 Какие требуются анализы?

Лабораторные анализы очень важны в диагностике TRAPS-синдрома. Анализы крови, такие как определение скорости оседания эритроцитов (СОЭ), уровня С-реактивного белка, уровня сывороточного амилоида-А (SAA), общий анализ крови и анализ на фибриноген, важны в период приступа болезни, с целью оценить степень воспаления. Эти анализы периодически повторяются,

когда у ребенка проходят симптомы, чтобы проконтролировать, пришли ли эти показатели в норму.
Анализ мочи также имеет целью определить присутствие в ней белка и красных клеток крови. Во время приступов возможны временные изменения. У пациентов с амилоидозом высокие уровни белка в мочи присутствуют постоянно.
Молекулярный анализ гена TNFRSF1A выполняется в специализированных генетических лабораториях.

2.3 Каковы методы лечения?

На сегодняшний день не существует методики лечения, которая позволяла бы предотвратить или излечить данное заболевание. Нестероидные противовоспалительные препараты (НПВП , такие как ибупрофен, напроксен или индометацин) помогают облегчить симптомы. Высокие дозы кортикостероидов часто эффективны, но постоянное применение этих препаратов может привести к серьезным побочным эффектам. Было показано, что специфическая блокада воспалительного цитокина ФНО с помощью растворимого рецептора ФНО (этанерцепт), является эффективным методом лечения у некоторых пациентов, позволяющим предотвращать приступы лихорадки. С другой стороны, использование моноклональных антител против ФНО иногда вызывает обострение заболевания. Недавно было показано, что препарат, блокирующий другой цитокин (ИЛ-1), дает хороший эффект у некоторых детей, страдающих от TRAPS-синдрома.

2.4 Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?

Побочные эффекты зависят от используемого препарата. НПВП могут привести к головной боли, образованию язвы желудка и нарушению функции почек. Кортикостероиды и биологические препараты (блокаторы ФНО и ИЛ-1) повышают восприимчивость к инфекциям. Кроме того, кортикостероиды могут вызывать широкий спектр других побочных эффектов.

2.5 Как долго должно продолжаться лечение?

В связи с тем, что относительно небольшое количество пациентов

получали лечение с использованием блокаторов ФНО и ИЛ-1, не совсем ясно, что лучше лечить каждый новый приступ лихорадки, когда он происходит, или же проводить лечение постоянно, и если это так, то как долго.

2.6 Как насчет нетрадиционной или дополнительной терапии?

Публикации об эффективных дополнительных средствах отсутствуют.

2.7 Какие периодические осмотры необходимы?

Пациенты, которые проходят лечение, должны сдавать анализы крови и мочи, по крайней мере, раз в 2-3 месяца.

2.8 Как долго будет продолжаться болезнь?

TRAPS-синдром – это пожизненное заболевание, хотя интенсивность приступов лихорадки может снижаться с возрастом и может наблюдаться более выраженное хроническое и волнообразное течение. К сожалению, эти изменения не предотвращают возможное развитие амилоидоза.

2.9 Возможно ли полное излечение?

Нет, потому что TRAPS-синдром является генетическим заболеванием.