



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

Periodický syndróm asociovaný s receptorom TNF- α (TRAPS) alebo familiárna írsky horúčka

Verzia 2016

2. DIAGNÓZA A LIEČBA

2.1 Ako sa to diagnostikuje?

Skúsený odborný lekár môže vysloviť podozrenie na TRAPS na základe príznakov a nálezov pri fyzikálnom vyšetrení ako aj na základe rodinnej anamnézy.

Vyšetrenie niektorých krvných parametrov je užitočné na zistenie zápalu počas epizód. Diagnózu je možné potvrdiť len genetickou analýzou, ktorá dokáže prítomnosť mutácie.

Odlíšiť treba iné ochorenia, ktoré sa prejavujú opakujúcimi horúčkami, vrátane infekcií, zhubných nádorov a iných chronických zápalových ochorení vrátane iných autoinflamačných ochorení ako sú familiárna stredomorská horúčka (FMF) a deficit mevalonát-kinázy (MKD).

2.2 Aké vyšetrenia sú potrebné?

Laboratórne vyšetrenia sú pri diagnostike TRAPS dôležité. Testy ako napríklad sedimentácia erytrocytov (FW), CRP, sérový amyloid A, krvný obraz a hladina fibrinogénu sú dôležité počas akútneho ataku na posúdenie rozsahu zápalu. V období bez príznakov je potrebné opätovnými testami overiť návrat týchto hodnôt do takmer normálneho rozmedzia.

Vzorka moču sa vyšetruje na prítomnosť bielkovín a červených krviniek. Prechodne sa môže močový nález počas atakov meniť. Pacienti s amyloidózou budú vykazovať trvalo zvýšené hodnoty bielkovín v moči. Molekulárna analýza génu TNFRI sa vykonáva v špecializovaných

genetických laboratóriách.

2.3 Aké sú možnosti liečby?

Dnes neexistuje liečba, ktorá by predchádzala, alebo vyliečila toto ochorenie. Nesteroidné antiflogistiká (NSAIDs, ako ibuprofen, naproxen, alebo indometacín) zmierňujú príznaky. Vysokodávkované kortikosteroidy sú často účinné, ale ich dlhodobé užívanie môže viesť k závažným nežiaducim účinkom. Špecifická blokáda zápalového cytokínu TNF rozpustným TNF receptorom (etanercept) efektívne zabraňuje epizodam horúčok u niektorých pacientov. Naopak používanie monoklonálnych protilátok proti TNF bolo spojené so vzplanutím ochorenia. Nedávno bola hlásená dobrá odpoveď niektorých detských pacientov s TRAPS na podávanie lieku blokujúceho ďalší cytokín (IL-1).

2.3 Akú sú nežiaduce účinky medikamentóznej liečby?

Nežiaduce účinky sú závislé od zvolenej liečby. Nesteroidové antiflogistiká môžu spôsobovať bolesti hlavy, žalúdočné vredy a poškodenie obličiek. Kortikosteroidy a biologiká (TNF a IL-1 blokátory) zvyšujú náchylnosť na infekcie. Navyše môžu kortikosteroidy spôsobiť množstvo iných nežiaducich účinkov.

2.5 Ako dlho má liečba trvať?

Vzhľadom na pomerne malé počty pacientov liečených anti-TNF a anti-IL1 preparátmi, nie je úplne jasné, či je lepšie liečiť každú novú epizódu horúčky ako prichádza, alebo podávať liečbu neprerušovane a ako, tak ako dlho.

2.6 A čo nekonvenčné alebo doplnkové terapie?

Nie sú publikované štúdie dokumentujúce účinnosť doplnkovej liečby.

2.7 Aké pravidelné kontroly sú potrebné?

Liečení pacienti by mali mať vykonané krvné testy a vyšetrený moč minimálne každé 2-3 mesiace.

2.8 Ako dlho bude ochorenie trvať?

TRAPS je celoživotné ochorenie, aj keď intenzita epizód horúčok môže s vekom klesať a možno pozorovať viac chronický a premenlivý priebeh. Žiaľ tento vývoj neznižuje možnosť rozvoja amyloidózy.

2.9 Je možné sa úplne vyliečiť?

Nie, pretože TRAPS je geneticky podmienené ochorenie.