



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

Tümör Nekroz Faktörü Reseptörüyle İlişkili Periyodik Sendrom (TRAPS) Veya Ailesel Hibernian Ateş

2016'un türevi

2. TEŞHİS VE TEDAVİ

2.1 Nasıl teşhis edilir?

Uzman hekim, fiziksel muayene sırasında tespit edilen klinik belirtileri ve ailenin tıbbi öyküsünü esas alarak TRAPS'tan şüphelenebilir. Ataklar sırasındaki enflamasyonu belirlemekte çeşitli kan analizleri faydalıdır. Tanısı, ancak mutasyonlar için kanıt sağlayan genetik analiz yoluyla teyit edilir.

Ayırıcı tanısı, tekrarlayan ateş ile seyreden; enfeksiyonlar, maligniteler ve Ailesel Akdeniz Ateşi (FMF) ve Mevalonat Kinaz Eksikliği (MKD) gibi diğer oto-enflamatuar hastalıkları da içeren enflamatuar kronik hastalıklardan ayırt edilmesidir.

2.2 Hangi incelemeler gereklidir?

Laboratuvar testleri TRAPS tanısında önem taşır. Eritrosit sedimentasyon hızı (sedim), CRP, serum Amiloid A proteini (SAA), tam kan sayımı ve fibrinojen, ataklar esnasında enflamasyonun kapsamını değerlendirmek için önemlidir. Çocukta hastalık bulgusu görülmediği zamanda test sonuçlarının normal veya normale yakın olup olmadığını gözlemlemek için testler tekrarlanır.

İdrar örneği alınarak protein ve alyuvar varlığına bakılır. Ataklar esnasında geçici değişiklikler olabilir. Amiloidozlu hastaların idrar testlerinde protein seviyeleri sürekli korunur.

TNFRI geninin moleküler analizi özel genetik laboratuvarlarda

gerçekleştirilir.

2.3 Tedaviler nelerdir?

Günümüzde, hastalığı önleyecek veya tamamen tedavi edecek bir tedavi yoktur. Steroid olmayan iltihap giderici ilaçlar (ibuprofen, naproxen veya indomethacin gibi NSAİİ 'ler) belirtilerin hafifletilmesinde kullanılır. Yüksek doz kortikosteroidler genelde etkilidir; ancak uzun süreli kullanımı ciddi yan etkilere neden olabilir. Enflamatuar sitokin olan TNF'nin, çözülebilen TNF reseptörü (etanercept) ile spesifik olarak bloke edilmesinin bazı hastalarda ateş ataklarının engellenmesinde etkili olduğu gösterilmiştir. Aksine, TNF'yi hedef alan monoklonal antikorların kullanımı ise hastalığın şiddetlenmesi ile ilişkilendirilmiştir. Son zamanlarda, TRAPS'ten etkilenmiş olan bazı çocukların bir başka sitokin olan IL-1'i bloke eden bir ilaca olumlu yanıt verdiği bildirilmiştir.

2.4 İlaç tedavisinin yan etkileri nelerdir?

Yan etkiler, kullanılan ilaca bağlı olarak değişir. NSAİİ'ler baş ağrısı, mide ülserleri ve böbrek hasarı yapabilir. Kortikosteroidler ve biyolojik ajanlar (TNF ve IL-1 blokerleri) enfeksiyonlara yatkınlığı artırmaktadır. Ayrıca kortikosteroidler geniş çeşitlilikte yan etkilere yol açabilir.

2.5 Tedavi ne kadar sürmelidir?

Anti-TNF ve anti-IL-1 tedavisi alan hasta sayısının azlığı nedeniyle her yeni ateş atağını mı tedavi etmek yoksa devamlı mı tedavi uygulamak daha iyidir, ikincisi halinde ise bunu süresi ne olmalıdır halen netleştirilememiştir.

2.6 Standart olmayan veya tamamlayıcı tedaviler hakkında ne söylenebilir?

Etkin, tamamlayıcı tedavi yolları varlığına dair yayınlanmış bir bildiri yoktur.

2.7 Hangi tür düzenli kontroller gereklidir?

Tedavi almakta olan hastaların en az 2-3 ayda bir kan ve idrar testleri

yaptırması gerekir.

2.8 Hastalık ne kadar sürer?

TRAPS hayat boyu süren bir hastalıktır ancak yaş ilerledikçe azalan ateş ataklarının şiddeti düşebilir ve daha kronik ve dalgalı bir seyir gözlenebilir. Ne var ki hastalık seyrindeki bu gelişim amiloidoz gelişimi olasılığından korumaz.

2.9 Tamamen iyileşmek mümkün müdür?

Hayır, çünkü TRAPS genetik bir hastalıktır.