



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

Періодичний Синдром, Пов'язаний З Рецептором До Фактора Некрозу Пухлин (TRAPS)

Версія 2016

2. ДІАГНОЗ ТА ЛІКУВАННЯ

2.1 Як можна хворобу діагностувати?

Досвідчений лікар встановлює попередній діагноз TRAPS на підставі клінічних симптомів, які він виявляє при клінічному обстеженні та після збору сімейного анамнезу.

Існують різні методи обстежень крові, які є необхідними для виявлення запалення під час рецидиву. Діагноз може бути підтвердженим тільки шляхом генетичного аналізу з виявленням відповідної мутації.

Крім того, слід враховувати й інші захворювання, які можуть проявлятися рецидивуючою гарячкою. До них належать інфекції, онкологічні захворювання та інші хронічні запальні хвороби, такі, як до прикладу, інші автозапальні захворювання, зокрема, сімейна середземноморська лихоманка (FMF) і дефіцит мевалонаткінази (MKD).

2.2 Які обстеження мають бути проведеними?

Лабораторні тести відіграють важливу роль у діагностиці TRAPS. Такі дослідження, як швидкість осідання еритроцитів (ШОЕ), С-реактивний білок (СРБ), сироватковий амілоїд А (SAA), загальний аналіз крові й фібриноген слід визначати під час кожного нападу, щоб з'ясувати ступінь запалення. Якщо дитина знову не має скарг, то ці тести повторюють, щоб визначити, чи показники повернулися

до нормальних або майже нормальних значень.

Дослідження сечі проводять для виявлення білка і еритроцитів. Під час нападу можуть бути тимчасові зміни. Однак, у пацієнтів з амілоїдозом постійно буде підвищеним рівень білка в сечі.

Молекулярно-генетичне обстеження гену TNFR1 здійснюється в спеціалізованих генетичних лабораторіях.

2.3 Яке існує лікування?

На даний час немає лікування, котре може запобігти хворобі абовилікувати її. Нестероїдні протизапальні препарати (НПЗП, такі як ібупрофен, напроксен або індометацин) допомагають зменшити симптоми. Високі дози кортизону часто є ефективними, але тривале їх застосування може призводити до серйозних побічних ефектів. Було показано, що специфічне блокування прозапального цитокіну TNF за допомогою розчинного рецептора TNF (етанерцепт) є, у деяких пацієнтів, ефективним для попередження нападів лихоманки. На відміну від цього, при застосуванні моноклональних антитіл проти TNF, відзначено погіршення симптомів. Недавно, було досягнуто доброї терапевтичної відповіді у деяких пацієнтів із TRAPS на лікування препаратом, який пригнічує інший цитокін (IL-1).

2.4 Які побічні ефекти має медикаментозне лікування?

Побічні ефекти залежать від того, який препарат використовувався. НПЗП можуть викликати болі голови, виразки шлунку і пошкоджувати нирки. Кортикостероїди та біологічні препарати (інгібітори ФНП та IL-1) підвищують сприйнятливність до інфекцій. Крім того, кортикостероїди можуть викликати ряд побічних ефектів.

2.5 Як довго має тривати лікування?

Через відносно невелику кількість пацієнтів, які отримують лікування анти-ФНП або анти-IL-1 препаратами, ще невідомо точно, як є краще, щоб пацієнт отримував лікування у часі кожної нової атаки, чи постійно, і, якщо так, то як довго.

2.6 Чи існує альтернативне/ додаткове лікування?

Не існує жодних опублікованих повідомлень про ефективні додаткові методи лікування.

2.7 З якою частотою слід проводити контрольні обстеження?

Пацієнтам, що отримують лікування, необхідно щонайменше кожні два-три місяці проводити обстеження крові та сечі.

2.8 Як довго триває захворювання?

TRAPS є пожиттєвим захворюванням. Але лихоманка з віком зменшує свою інтенсивність, може спостерігатися хронічний та мінливий її перебіг. На жаль, такий перебіг не призводить до запобігання можливого розвитку амілоїдозу.

2.9 Чи може пацієнт стати повністю здоровим?

Ні, оскільки йдеться про генетичне захворювання.