



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/UA/intro](http://www.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.