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

Tumornekrosefaktor-Rezeptor-Assoziiertes Periodisches Syndrom (TRAPS) oder Familiäres Hibernisches Fieber

Version von 2016

2. DIAGNOSE UND THERAPIE

2.1 Wie wird die Erkrankung diagnostiziert?

Ein erfahrener Arzt stellt die Verdachtsdiagnose TRAPS auf Grundlage der klinischen Symptome, die er bei einer körperlichen Untersuchung vorfindet, sowie nach Erhebung der Familienanamnese.
Es gibt verschiedene Blutuntersuchungen, die nützlich sind, um eine Entzündung während der Schübe nachzuweisen. Die Diagnose kann nur durch eine Genanalyse mit Nachweis einer entsprechenden Mutation gesichert werden.
Außerdem in Betracht kommen können Erkrankungen, die mit wiederkehrendem Fieber einhergehen. Dazu zählen Infektionen, Tumorerkrankungen und andere chronisch-entzündliche Erkrankungen, wie z. B. andere autoinflammatorische Erkrankungen wie familiäres Mittelmeerfieber (FMF) und Mevalonatkinasemangel (MKD).

2.2 Welche Untersuchungen müssen durchgeführt werden?

Laboruntersuchungen spielen eine wichtige Rolle bei der Diagnose von TRAPS. Untersuchungen wie die Blutsenkungsgeschwindigkeit (BSG), C-reaktives Protein (CRP), Serum Amyloid A (SAA), großes Blutbild und Fibrinogen können während eines Anfalls durchgeführt werden, um das Ausmaß der Entzündung zu bestimmen. Wenn das Kind wieder beschwerdefrei ist, werden diese Untersuchungen wiederholt, um festzustellen, ob sich die Werte wieder normalisiert oder fast

normalisiert haben.
Eine Urinprobe wird außerdem auf das Vorliegen von Eiweiß und roten Blutkörperchen untersucht. Während der Anfälle kann es vorübergehend zu auffälligen Werten kommen. Patienten mit einer Amyloidose haben jedoch dauerhaft erhöhte Proteinkonzentrationen im Urin.
Eine molekulargenetische Untersuchung des TNFRI-Gens wird in spezialisierten Genlaboren durchgeführt.

2.3 Welche Behandlungen stehen zur Verfügung?

Zurzeit gibt es keine Therapie, um der Krankheit vorzubeugen oder sie zu heilen. Nichtsteroidale Antirheumatika (NSAR wie z. B. Ibuprofen, Naproxen oder Indomethacin) helfen bei der Linderung der Symptome. Hohe Kortisondosen sind häufig wirksam, doch die dauerhafte Anwendung kann zu schweren Nebenwirkungen führen. Es wurde nachgewiesen, dass die spezifische Blockade des entzündungsfördernden Zytokin-TNF mit dem löslichen TNF-Rezeptor (Etanercept) bei manchen Patienten wirksam zur Vorbeugung von Fieberschüben ist. Dagegen wurde bei Anwendung von monoklonalen Antikörpern gegen TNF eine Verschlimmerung der Symptomatik festgestellt. Kürzlich wurde bei manchen Kindern mit TRAPS ein gutes Ansprechen auf die Therapie mit einem Medikament, das ein andres Zytokin (IL-1) hemmt, erzielt.

2.4 Welche Nebenwirkungen haben medikamentöse Therapien?

Die Nebenwirkungen sind von dem eingesetzten Medikament abhängig. NSAR können Kopfschmerzen, Magengeschwüre und Nierenschäden hervorrufen. Kortikosteroide und Biologika (TNF- und IL-1-Hemmer) erhöhen die Infektionsanfälligkeit. Darüber hinaus können Kortikosteroide eine Reihe von Nebenwirkungen verursachen.

2.5 Wie lange sollte die Behandlung durchgeführt werden?

Aufgrund der relativ geringen Zahl von Patienten, die mit Anti-TNF- oder Anti-IL-1-Medikamenten behandelt werden, weiß man noch nicht genau, ob die Patienten besser jeweils zum Zeitpunkt eines neuen

Krankheitsschubs oder kontinuierlich behandelt werden sollten, und wenn ja, für wie lange.

2.6 Gibt es alternative/ergänzende Therapien?

Es gibt keine veröffentlichten Berichte über wirksame ergänzende Therapien.

2.7 Welche regelmäßigen Kontrollen sind notwendig?

Bei Patienten unter Behandlung sollten mindestens alle zwei bis drei Monate Blut- und Urinuntersuchungen durchgeführt werden.

2.8 Wie lange dauert die Erkrankung?

TAPS ist eine lebenslange Krankheit. Doch die Fieberschübe nehmen mit zunehmendem Alter an Intensität ab und es kann ein eher chronischer und wechselhafter Verlauf beobachtet werden. Leider führt diese Entwicklung nicht zu einer Vorbeugung der möglichen Entstehung einer Amyloidose.

2.9 Kann der Patient wieder vollständig gesund werden?

Nein, da es sich um eine genetische Erkrankung handelt.