



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

Тумор Некрозис Фактор Рецептор- Асоцииран Синдром (Traps) Или Фамилна Ирландска Треска

Версия на 2016

2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как се диагностицира?

Един специалист подозира TRAPS въз основа на клиничните симптоми, установени по време на медицински преглед и фамилната анамнеза.

Няколко кръвни теста са полезни за откриване на възпаление по време на атаките. Диагнозата се потвърждава само от генетичен анализ, доказващ мутации.

Диференциалната диагноза включва други състояния, проявяващи се с периодична треска, в т.ч. инфекции, злокачествени заболявания и други възпалителни заболявания, включително други хронични автоинфламаторни заболявания, като например фамилна средиземноморска треска (FMF) и Мевалонат-киназен дефицит (МКД).

2.2 Какви изследвания са необходими?

Лабораторните изследвания са важни за диагностициране на TRAPS. Тестовете като скорост на утаяване на еритроцитите (СУЕ), CRP, серумен амилоид А протеин (ССА), пълна кръвна картина и фибриноген са важни по време на атака, за да се оцени степента на възпалението. Тези тестове се повтарят след като детето стане безсимптомно, за да се види дали показателите са в обратно развитие или близо до нормата.

Проба от урина е също се изследва за наличие на протеин и червени кръвни клетки. Може да има временни промени по време на атаките. Пациентите с амилоидоза имат постоянно протеин в урината.

Молекулярен анализ на гена TNFR1 се извършва в специализирани генетични лаборатории.

2.3 Какво е лечението?

До момента не съществува лечение за предотвратяване или излекуване на заболяването. Нестероидните противовъзпалителни средства (НСПВС като ибупрофен, напроксен или индометацин) помагат за облекчаване на симптомите. Високите дози кортикостероиди често са ефективни, но продължителното им използване може да доведе до сериозни странични ефекти. Беше доказано, че специфичната блокада на възпалителния цитокин TNF с разтворим TNF рецептор (етанерцепт), е ефективно лечение при някои пациенти за предотвратяване на атаки от треска. Обратно, използването на моноклонални антитела срещу TNF води до влошаване на заболяването. Наскоро при някои деца с TRAPS е докладван добър отговор от лекарство блокиращо друг цитокин (IL-1).

2.4 Какви са страничните ефекти от лекарствената терапия?

Страничните ефекти зависят от лекарството, което се използва. НСПВС може да доведе до главоболие, стомашни язви и увреждане на бъбреците. Кортикостероидите и биологичните средства (TNF и IL-1 блокери) увеличават податливостта към инфекции. В допълнение, кортикостероидите може да предизвикат широк спектър от нежелани реакции.

2.5 Колко дълго трябва да продължи лечение?

Поради твърде малкия брой пациенти, лекувани с анти-TNF и анти-IL-1, не е напълно ясно дали е по-добре да лекуваме всяка отделна атака, когато се появи, или да лекуваме заболяването непрекъснато и ако е така, за колко дълго.

2.6 Какво е мнението за неконвенционални или допълващи терапии?

Няма публикации за ефективни допълващи средства

2.7 Какви периодични прегледи са необходими?

Пациентите на лечение трябва да имат кръв и урина най-малко веднъж на всеки 2-3 месеца.

2.8 Колко време ще издържи на заболяването?

TAPS е болест за цял живот, въпреки че пристъпите от треска може с възрастта да се понижат по интензитет и по-често се наблюдава хроничен и флукутиращ ход. За съжаление, тази еволюция не предпазва от евентуално развитие на амилоидоза.

2.9 Възможно ли е да се възстанови напълно?

Не, защото TRAPS е генетично заболяване.