



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

Περιοδικό συνδρομο σχετιζόμενο με τον υποδοχέα του παραγοντα νεκρωσης των ογκων (traps) ή οικογενής ιρλανδικός πυρετός

Έκδοση από 2016

2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

2.1 Πώς διαγιγνώσκεται;

Ένας έμπειρος γιατρός θα υποψιαστεί το TRAPS βάσει των κλινικών συμπτωμάτων κατά τη διάρκεια της φυσικής εξέτασης και από το οικογενειακό ιατρικό ιστορικό.

Αρκετές εξετάσεις αίματος είναι χρήσιμες για την ανίχνευση της φλεγμονής κατά τη διάρκεια των επεισοδίων. Η διάγνωση επιβεβαιώνεται μόνο με γενετική ανάλυση που αποκαλύπτει την παρουσία μεταλλάξεων.

Οι διαφορική διάγνωση γίνεται από άλλες καταστάσεις που εμφανίζονται με υποτροπιάζοντα πυρετό, όπως οι λοιμώξεις, τα κακοήθη νοσήματα και άλλα χρόνια φλεγμονώδη νοσήματα, συμπεριλαμβανομένων άλλων αυτοφλεγμονωδών νοσημάτων, όπως ο οικογενής μεσογειακός πυρετός (Familial Mediterranean Fever, FMF) και η ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης (Mevalonate Kinase Deficiency, MKD).

2.2 Ποιες εξετάσεις χρειάζονται;

Οι εργαστηριακές εξετάσεις είναι σημαντικές για τη διάγνωση TRAPS. Εξετάσεις, όπως η ταχύτητα καθίζησης των ερυθροκυττάρων (ΤΚΕ), η CRP, το αμυλοειδές Α ορού (SAA), η γενική αίματος και το ινωδογόνο, είναι σημαντικές κατά τη διάρκεια των επεισοδίων, προκειμένου να εκτιμηθεί η έκταση της φλεγμονής. Οι εξετάσεις αυτές

επαναλαμβάνονται όταν το παιδί είναι ελεύθερο συμπτωμάτων, για να ελεγχθεί αν τα αποτελέσματα επανήλθαν ή είναι κοντά στα φυσιολογικά.

Ένα δείγμα ούρων ελέγχεται επίσης για την παρουσία πρωτεΐνης και ερυθρών αιμοσφαιρίων. Ενδέχεται να υπάρχουν πρόσκαιρες διαταραχές κατά τη διάρκεια των επεισοδίων. Οι ασθενείς με αμυλοείδωση έχουν μονίμως πρωτεΐνη στις εξετάσεις ούρων.

Η μοριακή ανάλυση του γονιδίου TNFR1 πραγματοποιείται σε εξειδικευμένα εργαστήρια γενετικής.

2.3 Ποιες είναι οι θεραπείες;

Μέχρι σήμερα, δεν υπάρχει θεραπεία για την πρόληψη ή τη θεραπεία της νόσου. Τα μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα (ΜΣΑΦ, όπως η ιβουπροφαίνη, η ναπροξένη ή η ινδομεθακίνη) βοηθούν στην ανακούφιση από τα συμπτώματα. Τα κορτικοστεροειδή σε υψηλές δόσεις είναι συχνά αποτελεσματικά, αλλά η παρατεταμένη χρήση τους μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρές ανεπιθύμητες ενέργειες. Ο ειδικός αποκλεισμός της φλεγμονώδους κυτταροκίνης TNF με τον διαλυτό υποδοχέα TNF (etanercept) έχειδειχθεί ότι είναι αποτελεσματική θεραπεία σε ορισμένους ασθενείς για την πρόληψη των πυρετικών επεισοδίων. Αντιστρόφως, η χρήση μονοκλωνικών αντισωμάτων έναντι του TNF έχει συσχετιστεί με επιδείνωση της νόσου. Πρόσφατα, σε μερικά παιδιά με TRAPS, έχει αναφερθεί καλή απόκριση σε ένα φάρμακο που μπλοκάρει μια άλλη κυτταροκίνη (IL-1).

2.4 Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες της φαρμακευτικής θεραπείας;

Οι ανεπιθύμητες ενέργειες εξαρτώνται από το φάρμακο που χρησιμοποιείται. Τα ΜΣΑΦ μπορεί να προκαλέσουν πονοκεφάλους, έλκη του στομάχου και νεφρική βλάβη. Τα κορτικοστεροειδή και οι βιολογικοί παράγοντες (αναστολείς TNF και IL-1) αυξάνουν την ευαισθησία στις λοιμώξεις. Επιπλέον, τα κορτικοστεροειδή μπορούν να προκαλέσουν ένα μεγάλο εύρος ανεπιθυμητών ενεργειών.

2.5 Πόσο πρέπει να διαρκέσει η θεραπεία;

Λόγω του μάλλον μικρού αριθμού ασθενών που έχουν λάβει θεραπεία με

αντι-TNF και αντι-IL-1, δεν είναι απολύτως σαφές, αν είναι καλύτερο να θεραπεύεται κάθε νέο πυρετικό επεισόδιο αμέσως μετά την εμφάνισή του ή να υποβάλλονται οι ασθενείς συνεχώς σε θεραπεία και, αν ναι, για πόσο χρονικό διάστημα.

2.6 Τι ισχύει σχετικά με τις μη συμβατικές ή με τις συμπληρωματικές θεραπείες;

Δεν υπάρχουν δημοσιευμένες μελέτες αποτελεσματικής συμπληρωματικής θεραπείας.

2.7 Τι είδους περιοδικοί έλεγχοι είναι απαραίτητοι;

Οι ασθενείς που βρίσκονται υπό θεραπεία πρέπει να κάνουν εξετάσεις αίματος και ούρων το λιγότερο κάθε 2-3 μήνες.

2.8 Πόσο θα διαρκέσει η νόσος;

Το TRAPS είναι μια ισόβια νόσος, αν και τα πυρετικά επεισόδια μπορεί να μειωθούν σε ένταση με την ηλικία και μπορεί να παρατηρηθεί μια πιο χρόνια και κυμαινόμενη πορεία. Δυστυχώς, αυτή η εξέλιξη δεν εξαφανίζει το ενδεχόμενο ανάπτυξης αμυλοείδωσης.

2.9 Είναι δυνατό να υποχωρήσει πλήρως;

Όχι, επειδή το TRAPS είναι γενετικό νόσημα.