https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

Periodický syndrom asociovaný s receptorem pro tumor-nekrotizující faktor (TRAPS)

Verze č 2016

2. DIAGNÓZA A LÉČBA

2.1 Jak se nemoc diagnostikuje?

Lékař může vyjádřit podezření na TRAPS na základě klinických symptomů a rodinné anamnézy.
Krevní testy jsou užitečné pro zjištění aktivity zánětu během ataky.
Diagnóza je potvrzena pouze genetickou analýzou, která prokáže mutaci.
V diferenciální diagnóze jsou další onemocnění, projevující se opakovanou horečkou, včetně infekcí, nádorových onemocnění a ostatních chronických zánětlivých onemocnění včetně autoinflamatorních onemocnění jako jsou familiární středomořská horečka (FMF) a deficit mevalonátkinázy (MKD).

2.2 Jaký význam mají vyšetření ?

Laboratorní testy jsou při stanovení dianozy TRAPS důležité. Vyšetřujeme sedimentaci, CRP, sérový amyloid (SAA), krevní obraz a fibrinogen. Všechna tato vyšetření jsou důležitá k stanovení rozsahu zánětu během ataky. Tyto testy jsou pravidelně opakovány po ústupu symptomů z důvodu zhodnocení návratu laboratorních parametrů k normě.
Vzorek moči je vyšetřen na přítomnost bílkoviny a krve. Během ataky může být v moči nález přechodný, ale u pacientů s amyloidózou nález bílkoviny v moči (proteinurie) přetrvává i v bezpříznakovém období.
Molekulárně genetická analýza genu TNFR I je prováděna ve

specializovaných genetických laboratořích.

2.3 Jaká je léčba?

Dodnes neexistuje léčba, která by dovedla nemoci předejít nebo ji plně vyléčit. Nesteroidní protizánětlivé léky (NSAIDs jako ibuprofen, naproxen, indometacin) pomáhají zmírnit příznaky. Vysoké dávky kortikosteroidů jsou často účinné, ale jejich trvalejší užívání vede k vážným vedlejším nežádoucím účinkům. Specifická blokáda cytokinu TNF přípravkem etanercept (volný receptor TNF) se u některých pacientů ukázala jako účinná v prevenci atak horečky. Na druhou stranu podání monoklonální protilátky proti TNF bylo spojeno se vzplanutím nemoci. V nedávné době byl u některých pacientů s TRAPS referován přiznivý účinek blokády interleukinu I (anakinra).

2.4 Jaké jsou vedlejší účinky léčby?

Záleží na použitém léku. Nesteroidní antirevmatika mohou způsobit bolesti hlavy, žaludeční vředy, poškození ledvin. Kortikosteroidy a biologická léčba zvyšují vnímavost k infekcím. Kortikosteroidy mají při dlouhodobém užívání navíc řadu dalších vedlejších nežádoucích účinků.

2.5 Jak dlouho by měla léčba trvat?

Vzhledem k malému počtu pacientů léčených anti-TNF a anti-IL-1 dosud není jasné, zda by měla být terapie podávána trvale nebo pouze v atace.

2.6 Jak je to s alternativními a nekonvenčními léčebnými metodami?

O účinnosti takové léčby nejsou k dispozici publikované informace.

2.7 Jak je to s pravidelnými kontrolami?

U léčených pacientů by mělo být vyšetření krve a moči provedeno každé 2-3 měsíce.

2.8 Jak dlouho bude nemoc trvat?

TRAPS je nemocí na celý život, i když s věkem se intenzita atak může snižovat a měnit do více chronického, kolísavého obrazu. Bohužel ani tento vývoj není zárukou snížení rizika rozvoje amyloidózy.

2.9 Je možné se úplně vyléčit?

Ne, protože se jedná o vrozené onemcnění.