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

Syndrome Périodique Associé au Récepteur du Facteur de Nécrose Tumorale (TRAPS) ou Fièvre Hibernienne Familiale

Version de 2016

2. DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT

2.1 Comment diagnostiquer cette maladie ?

Un professionnel de la santé suspectera un cas de syndrome de TRAPS en se basant sur des symptômes cliniques identifiés lors d'un examen physique et à partir des antécédents familiaux.
Plusieurs analyses de sang sont nécessaires pour détecter une inflammation pendant les poussées. Un test génétique mettant en évidence les mutations permet de confirmer le diagnostic.
D'autres maladies se manifestant par une fièvre, dont des infections et certains cancers, ainsi que d'autres maladies inflammatoires chroniques, dont les maladies auto-inflammatoires, telles que la Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF) et le Déficit en Mévalonate Kinase (MKD), constituent des diagnostics différentiels.

2.2 Quels examens sont nécessaires ?

Il est important de réaliser des examens de laboratoire pour diagnostiquer le syndrome TRAPS. Il est important d'effectuer des analyses sanguines avec mesure de la vitesse de sédimentation globulaire (VS), de la protéine C réactive (CRP), de la protéine sérum-amyloïde A (SAA), du nombre de globules total et du fibrinogène en cas de poussée, afin d'évaluer l'étendue de l'inflammation. Ces tests peuvent être renouvelés périodiquement une fois que l'enfant est asymptomatique pour vérifier si les résultats sont de nouveau dans la

normale ou presque.
Un échantillon d'urine est analysé pour détecter la présence de protéines et de globules rouges. On peut observer des changements temporaires pendant les poussées. Les patients souffrant d'amylose présentent des concentrations de protéines en permanence aux analyses d'urine.
Certains laboratoires génétiques spécialisés réalisent des analyses moléculaires du gène TNFRI.

2.3 Quels traitements existe-t-il ?

À ce jour, il n'existe aucun traitement permettant de prévenir ou de guérir la maladie. Les anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS, tels que l'ibuprofène, le naproxène ou l'indométacine) permettent d'atténuer les symptômes. De fortes doses de corticostéroïdes sont souvent efficaces, mais une utilisation prolongée peut entraîner des effets secondaires. Il a été prouvé que le blocage spécifique de la cytokine inflammatoire TNF avec le récepteur à TNF sous forme soluble (étanercept) est efficace chez certains patients dans le cadre de la prévention de poussées de fièvre. Inversement, l'utilisation d'anticorps monoclonaux anti-TNF est associée à une exacerbation de la maladie. Récemment, une bonne réponse à une autre cytokine antagoniste (interleukine 1) a été rapportée chez certains enfants atteints du syndrome TRAPS.

2.4 Quels sont les effets secondaires des traitements médicamenteux ?

Les effets secondaires dépendent du médicament utilisé. Les anti-inflammatoires non stéroïdiens peuvent entraîner des maux de tête, des ulcères de l'estomac et des lésions rénales. Les corticostéroïdes et les agents biologiques (antagonistes du TNF et de l'IL-1) augmentent le risque infectieux. De plus, les corticostéroïdes peuvent avoir une grande variété d'effets secondaires.

2.5 Quelle est la durée du traitement ?

Compte tenu du faible nombre de patients traités par anti-TNF et anti-IL1, il est difficile de savoir s'il est préférable de traiter chaque poussée

ou d'opter pour un traitement continu et si oui pendant combien de temps.

2.6 Qu'en est-il des traitements non conventionnels/complémentaires ?

Il n'existe aucun rapport publié quant à l'efficacité des traitements complémentaires.

2.7 Quels types d'examen de suivi sont nécessaires ?

Des analyses de sang et d'urine peuvent être réalisées avec une fréquence variable (tous les 2 à 3 mois) en fonction de la gravité de la maladie.

2.8 Combien de temps cette maladie dure-t-elle ?

Le syndrome TRAPS est une maladie à vie, bien que les poussées de fièvre puissent diminuer en intensité avec l'âge et que son évolution soit plus chronique et fluctuante. Malheureusement, le développement d'une éventuelle amylose n'est pas exclu pour autant.

2.9 Une guérison complète est-elle possible ?

Non, car c'est une maladie génétique.