

## תסמונת TRAPS

גרסת 2016

### 2. אבחנה וטיפול

#### 2.1 כיצד מאובחנת המחלה?

החשד למחלה עולה בעקבות תסמינים קליניים והסטוריה משפחתית. במהלך ההתקפים מופיעים מדדי דלקת בבדיקות. האבחנה נקבעת סופית רק על פי בדיקה גנטית המאתרת מוטציה רלוונטית. האבחנה המבדלת כוללת מצבים אחרים המתבטאים בהתקפי חום חוזרים, כולל זיהומים, ממאירויות ומחלות דלקתיות כרוניות אחרות, כמו קדחת ים תיכונית משפחתית (MKD). קינאז מבלונט האנזים חסר ותסמונת (FMF).

#### 2.2 אילו בדיקות נחוצות?

בדיקות המעבדה חשובות לאבחנת המחלה. בדיקות כגון שקיעת דם (ESR), CRP, חלבון עמילואיד A (SAA), ספירת דם כללית ופיברינוגן מבוצעות במהלך ההתקף, כדי להעריך את היקף הדלקת. בדיקות אלה חוזרות בתום התסמינים של המחלה על מנת לבדוק האם הערכים חזרו לנורמה או קרוב לנורמה. נלקחת גם דגימת שתן לצורך בדיקה להמצאות חלבון ותאי דם אדומים בשתן. במהלך ההתקף עלולים להיות שינויים זמניים במדדים אלו בשתן. בחולי עמילואידוזיס תמיד ימצא חלבון בשתן בבדיקות. אנליזה מולקולרית של הגן TNFR1 מבוצעת במעבדות גנטיות מיוחדות וקובעת את האבחנה.

#### 2.3 מהו הטיפול במחלה?

לא קיים נכון להיום טיפול מונע או כזה המרפא את המחלה. תרופות נוגדות דלקת שאינן סטרואידים (NSAIDs כגון איבופרופן, נפרוקסן או אינדומטצין) מסייעות בהקלת התסמינים. קורטיקוסטרואידים במינון גבוה יעילים בדרך כלל אך שימוש ממושך עלול לגרום לתופעות לוואי חמורות. חסימה ספציפית של הציטוקין הדלקתי TNF באמצעות

---

קולטן TNF מסיס (אטנרספט, אנברל) הוכח כטיפול יעיל במספר חולים כמונע התקפי חום. לעומת זאת, השימוש בנוגדנים חד שבטיים כנגד TNF נמצא קשור להחמרת המחלה. לאחרונה, תגובה טובה לטיפול נוגד אינטרלוקין 1 (אנקינרה) דווחה במספר ילדים החולים במחלה.

#### **2.4 מהן תופעות הלוואי של הטיפול התרופתי?**

תופעות הלוואי תלויות בסוג התרופה הניתנת. תרופות נוגדות דלקת שאינן סטרואידים קורטיקוסטרואידים. לכיליה נזק וכן קיבה כיבי, ראש לכאבי לגרום עשויות (NSAID) ותרופות ביולוגיות (נוגדי TNF ו-IL-1) מעלים את הרגישות לזיהומים שונים. בנוסף, קורטיקוסטרואידים עלולים לגרום לקשת רחבה של תופעות לוואי שונות אחרות.

#### **2.5 מהו משך הטיפול הרצוי?**

בשל מספר החולים הקטן יחסית שמקבל טיפול באמצעות נוגדי TNF ו-IL-1, לא לגמרי ברור האם עדיף לטפל בכל התקף חום חדש כשהוא מופיע או לטפל באופן רציף, ובמשך כמה זמן.

#### **2.6 מה לגבי טיפולים משלימים או לא קונבנציונליים?**

לא פורסמו נתונים לגבי תרופות משלימות יעילות.

#### **2.7 אילו בדיקות מעקב תקופתיות נחוצות?**

חולים המקבלים טיפול צריכים לבצע בדיקות דם ושתן לפחות כל 2-3 חודשים.

#### **2.8 מהו משך המחלה?**

זוהי מחלה לכל החיים, אם כי התקפי החום עשויים לפחות בעוצמתם עם הזמן והמחלה יכולה להפוך לכרונית יותר. לרוע המזל השינויים הללו במופעי המחלה אינם מונעים בהכרח הופעה של עמילואידוזיס.

#### **2.9 האם החלמה מלאה אפשרית?**

לא ניתן להחלים באופן מלא, משום שזו מחלה גנטית.