



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/IT/intro>

Sindrome Periodica Associata al Recettore del Fattore di Necrosi Tumorale (TRAPS) o Febbre Iberniana Familiare

Versione 2016

2. DIAGNOSI E TRATTAMENTO

2.1 Come viene diagnosticata?

Un medico esperto sospetterà la TRAPS sulla base dei sintomi clinici identificati durante un esame obiettivo e dall'anamnesi familiare. Diverse analisi del sangue sono utili per individuare l'infiammazione durante gli attacchi. La diagnosi è confermata solo tramite l'analisi genetica che mette in evidenza la presenza delle mutazioni. La diagnosi differenziale si effettua con altre condizioni che presentano febbre ricorrente, comprese infezioni, malignità e altre malattie infiammatorie croniche, incluse altre malattie autoinfiammatorie, come la Febbre familiare mediterranea (FMF) e il Deficit di mevalonato chinasi (MKD).

2.2 Quali esami sono necessari?

Gli esami di laboratorio sono importanti nella diagnosi della TRAPS. Gli esami come velocità di eritrosedimentazione (VES), proteina C reattiva (PCR), siero amiloide A (SAA), emocromo e il dosaggio del fibrinogeno sono importanti durante un attacco per valutare il grado dell'infiammazione. Questi esami vengono ripetuti quando i sintomi non ci sono più per osservare se i valori sono tornati alla normalità. Viene esaminato anche un campione di urine per valutare la presenza delle proteine e dei globuli rossi. Durante gli attacchi potrebbero verificarsi cambiamenti temporanei. I pazienti con amiloidosi

presenteranno persistenti livelli elevati delle proteine nelle analisi delle urine.

L'analisi molecolare del gene TNFR1 viene eseguita in laboratori specializzati.

2.3 Quali sono i trattamenti?

A oggi, non esiste nessun trattamento per prevenire o curare la malattia. I farmaci antinfiammatori non steroidei (FANS come l'ibuprofene, il naprossene o l'indometacina) aiutano ad alleviare i sintomi. Dosi elevate di corticosteroidi sono spesso efficaci ma l'uso prolungato può causare effetti collaterali gravi. È stato dimostrato che il blocco specifico della citochina infiammatoria TNF tramite il suo recettore solubile (etanercept) è un trattamento efficace in alcuni pazienti per la prevenzione degli attacchi di febbre. Invece, l'uso di anticorpi monoclonali contro il TNF è stato associato all'intensificazione della malattia. Recentemente, è stata riportata una buona risposta a un farmaco che blocca un'altra citochina (IL-1) in alcuni bambini affetti da TRAPS.

2.4 Quali sono gli effetti collaterali della terapia farmacologica?

Gli effetti collaterali dipendono dal farmaco usato. I FANS possono dar luogo a mal di testa, ulcere allo stomaco e danni ai reni. I corticosteroidi e gli agenti biologici (inibitori di IL-1 e TNF) aumentano la suscettibilità alle infezioni. Inoltre, i corticosteroidi possono causare un'ampia varietà di effetti collaterali.

2.5 Quanto deve durare il trattamento?

Visto il numero piuttosto piccolo di pazienti trattati con anti-TNF e anti-IL-1, non è completamente chiaro se sia meglio trattare ogni nuovo attacco di febbre man mano che si presenta o trattare in maniera continua e, in questo caso, per quanto tempo.

2.6 Quali sono le terapie complementari o non convenzionali?

Non esistono casi pubblicati su rimedi complementari efficaci.

2.7 Che tipo di check-up periodici è necessario effettuare?

I pazienti trattati devono effettuare esami del sangue e delle urine almeno ogni 2-3 mesi

2.8 Quanto dura la malattia?

La TRAPS è una malattia che dura per tutta la vita, anche se gli attacchi di febbre possono diminuire di intensità con l'età e si può osservare un decorso più cronico e fluttuante. Sfortunatamente, questa evoluzione non previene il possibile sviluppo dell'amiloidosi.

2.9 È possibile guarire completamente?

No, perché la TRAPS è una malattia genetica.