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

Tumornecrosefactor Receptor Geassocieerd Periodiek Syndroom (TRAPS) of Familiale Ierse Koorts

Versie 2016

2. DIAGNOSE EN BEHANDELING

2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?

Een ervaren arts zal TRAPS vermoeden op basis van de klinische symptomen die hij tijdens een lichamelijk onderzoek constateert en de medische geschiedenis van de familie.
Verschillende bloedonderzoeken kunnen tijdens een aanval nuttig zijn om een ontsteking op te sporen. De diagnose wordt uitsluitend bevestigd door een genetische analyse waarbij de mutaties worden aangetoond.
Differentiële diagnoses zijn andere aandoeningen met terugkerende koorts, waaronder infecties, tumoren en andere chronische inflammatoire aandoeningen, met inbegrip van auto-inflammatoire aandoeningen, zoals Familiale Mediterrane Koorts (FMF) en Mevalonaat Kinase Deficiëntie (MKD).

2.2 Welke onderzoeken zijn nodig?

Bij het stellen van de diagnose TRAPS zijn laboratoriumonderzoeken van groot belang. Tests, zoals de erytocyten bezinkingssnelheid (ESR), CRP, serum Amyloïde A proteïne (SAA), een volledig bloedbeeld en fibrinogeen zijn belangrijk tijdens een aanval om de mate van de ontsteking te bepalen. Deze tests worden herhaald nadat het kind symptoomvrij is om te kijken of de resultaten normaal of bijna normaal zijn.

Een urinemonster wordt ook getest op de aanwezigheid van eiwit en rode bloedcellen. Tijdens aanvallen kunnen er tijdelijk veranderingen zijn. Patiënten met amyloïdose zullen continu eiwit in hun urine hebben. Een moleculaire analyse van het TNFRI gen wordt uitgevoerd in gespecialiseerde genetische laboratoria.

2.3 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?

Op dit moment bestaat er geen behandeling ter preventie of genezing van de aandoening. Non-steroïde anti-inflammatoire geneesmiddelen (NSAID's), zoals ibuprofen, naproxen of indomethacin) helpen om de symptomen te verlichten. Hoge doseringen corticosteroïden zijn vaak effectief, maar een doorlopend gebruik kan leiden tot ernstige bijwerkingen. Het specifiek blokkeren van het ontstekingscytokine TNF met de oplosbare TNF receptor (etanercept) is een effectieve behandeling ter preventie van koortsaanvallen gebleken bij een aantal patiënten. Het gebruik van monoklonale antilichamen tegen TNF is daarentegen gerelateerd aan verergering van de aandoening. Er is recentelijk een goede respons gezien op een geneesmiddel dat een andere cytokine blokkeert (IL-1) bij sommige kinderen die aan TRAPS lijden.

2.4 Wat zijn de belangrijkste bijwerkingen van de behandeling met geneesmiddelen?

De bijwerkingen hangen af van de gebruikte medicatie. NSAID's kunnen hoofdpijn, maagzweren en nierschade veroorzaken. Corticosteroïden en biologische middelen (TNF en IL-1 blokkers) zorgen voor een verhoogd risico op infecties. Daarnaast kunnen corticosteroïden voor veel verschillende bijwerkingen zorgen.

2.5 Hoelang duren de behandelingen?

Vanwege het kleine aantal patiënten dat behandeld is met anti-TNF en anti-IL-1, is het niet helemaal duidelijk of het beter is om iedere nieuwe koortsaanval te behandelen of om er continu mee te behandelen, en zo ja, voor hoe lang.

2.6 Hoe zit het met onconventionele of complementaire therapieën?

Er zijn geen rapporten gepubliceerd over effectieve complementaire behandelingen.

2.7 Wat voor soort periodieke controles zijn nodig?

Patiënten die in behandeling zijn, moeten minimaal iedere 2-3 maanden bloed- en urineonderzoeken ondergaan.

2.8 Hoelang duurt de ziekte?

TAPS is een levenslange aandoening, al kunnen de koortsaanvallen qua intensiteit afnemen en kan er met het ouder worden een chronischer en fluctuerend verloop gezien worden. Helaas zorgt dit niet voor het voorkomen van het eventueel ontwikkelen van amyloïdose.

2.9 Is het mogelijk om volledig te genezen?

Nee, want TRAPS is een genetische aandoening.