

ИНФОРМАЦИЯ ЗА:

Наименование на заболяването

Периферен синдром, свързан с рецептора на тумор некрозис фактор, фамилна хиберианска треска

Определение на заболяването

Периодичен синдром, свързан с тумор некрозисфактор рецептор 1 (TRAPS), е синдром на периодична треска, характеризира се с повтаряща се треска, артралгия, миалгия и леки кожни лезии с продължителност от 1 до 3 седмици, свързани с възпаление на кожата, ставите, очите и сероза, амилоидоза

Четирицифрен код на заболяването по МКБ-10 (ако такъв е наличен)

ICD-10: E85.0

Код на заболяването по Orpha code

ORPHA:32960

Епидемиологични данни за заболяването в Република България

Няма точни епидемиологични данни за честотата на заболяването в България. Очакваната честота в активно работещ ревматологичен център е под 1 случай/годишно.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Първи данни за TRAPS : Solakov PT. First Case of TNF-Receptor-Associated Autoinflammatory Syndrome (TRAPS) in Bulgaria. Folia Medica 2016;58(3);211-214, doi: 10.1515/foimed-2016-0025

Епидемиологични данни за заболяването в Европейския съюз

Годишната честота в Германия се оценява на 1 / 1,785,000 деца под 16 години [1]
TRAPS е съобщено в различни етнически групи, включително кавказки, афро-американци, японци и субекти от средиземноморски произход [2].

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

1. The portal for rare diseases and orphan drugs

2. Rowczenio, D. M., Trojer, H., Omoyinmi, E., Aróstegui, J. I., Arakelov, G., Mensa-Vilaro, A., Baginska, A., Silva Pilorz, C., Wang, G., Lane, T., Brogan, P., Hawkins, P. N. and Lachmann, H. J. (2016), Brief Report: Association of Tumor Necrosis Factor Receptor-Associated Periodic Syndrome With Gonosomal Mosaicism of a Novel 24-Nucleotide TNFRSF1A Deletion. Arthritis & Rheumatology, 68: 2044–2049. doi:10.1002/art.39683

Оценка на съответствието на заболяването с дефиницията за рядко заболяване съгласно § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето

Заболяването съответства с дефиницията за рядко заболяване съгласно &1 т.42 от 4 допълнителните разпоредби на закона за здравето

Критерии за диагностициране на заболяването

Заболяването се характеризира с епизоди на висока температура, придружени от тежка коремна болка, артралгия, миграционна миалгия, обрив, гръдна болка, лимфаденопатия, очно възпаление и периорбитално подуване. Продължителността на атаките може да варира от няколко дни до няколко седмици или повече, с начало от ранно детство до зрялост. По време на фебрилни епизоди пациентите с TRAPS демонстрират повишаване на нивата на С-реактивен протеин (CRP) и серумен амилоиден А протеин (SAA) и са с висок риск от развитие на АА амилоидоза [1,2].

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

1. Aganna E, Martinon F, Hawkins PN, Ross JB, Swan DC, Booth DR, et al. Association of mutations in the NALP3/CIAS1/PYPAF1 gene with a broad phenotype including recurrent fever, cold sensitivity, sensorineural deafness, and AA amyloidosis. *Arthritis Rheum* 2002; 46:2445–52.
2. Lachmann HJ, Papa R, Gerhold K, Obici L, Touitou I, Cantarini L, et al. The phenotype of TNF receptor-associated autoinflammatory syndrome (TRAPS) at presentation: a series of 158 cases from the Eurofever/EUROTRAPS international registry. *Ann Rheum Dis* 2014;73:2160–7.

Алгоритми за диагностициране на заболяването

Диагностични методи

По време на възпалителните епизоди, лабораторните тестове показват повишени показатели на възпаление: повишена скорост на седиментация на еритроцитите, С реактивен белтък, фибриноген и хаптоглобулин. Възможно е също да има асоциирана левкоцитоза заедно с тромбоцитоза, хипо или нормахромомна анемия и поликлонална хипергаммаглобулинемия. Нивата на серумния амилоиден А (SAA) протеин и S100A12 корелират тясно с активността на заболяването и ефикасността на лечението. Нивото в серума на разтворимия p55 TNF рецептор (sTNFRSF1A) може да е ниско. Анализът на белтъчните протеини помага да се наблюдава еволюцията на бъбречната амилоидоза. Мутационният анализ може да помогне за потвърждаване на диагнозата.

Диференциална диагноза

Диференциалната диагноза включва и други заболявания, характеризиращи се с периодична треска, като фамилна студена уртикария, ювенилен идиопатичен артрит, болест на Behçet, синдром на PFAPA и синдром на Muckle-Wells

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Orphanet: Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic ...

Алгоритми за лечение на заболяването

Пациентите са били лекувани между 2008 г. и 2012 г., с най-малко 1 година последващо лечение; всички са имали клинично и / или генетично доказано заболяване и са били / отговаряли на условията за биологично лечение. (1)

Нестероидни противовъзпалителни средства се използват за облекчаване на симптомите. Възпалителните епизоди могат да се контролират от кортикостероиди, но често се налагат увеличаващи се дози. Агонистът на IL-1 рецептора (anakinra) и моноклоналното антитяло към IL-1 (канакинумаб) са използвани за лечение на TRAPS, осигурявайки оптимален контрол на възпалителните прояви в дългосрочен план .

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Ozen, S., Kuemmerle-Deschner, J. B., Cimaz, R., Livneh, A., Quartier, P., Kone-Paut, I., Zeff, A., Spalding, S., Gul, A., Hentgen, V., Savic, S., Foeldvari, I., Frenkel, J., Cantarini, L., Patel, D., Weiss, J., Marinsek, N., Degun, R., Lomax, K. G. and Lachmann, H. J. (2017), International Retrospective Chart Review of Treatment Patterns in Severe Familial Mediterranean Fever, Tumor Necrosis Factor Receptor-Associated Periodic Syndrome, and Mevalonate Kinase Deficiency/Hyperimmunoglobulinemia D Syndrome. *Arthritis Care & Research*, 69: 578-586. doi:10.1002/acr.23120

Алгоритми за проследяване на заболяването

Прогноза

С възрастта пристъпите на треска могат да намалеят в интензивност и да се наблюдава по-хроничен и променлив курс. Вторичната амилоидоза усложнява хода на заболяването.

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Orphanet: Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic ...

Алгоритми за рехабилитация на заболяването

Липсват алгоритми за рехабилитация на пациентите с TRAPS

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Необходими дейности за профилактика на заболяването (ако такива са приложими)

В т.ч. научни публикации от последните пет години и приложена библиографска справка

Предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба

Пациентите с TRAPS трябва да бъдат диагностицирани, лекувани и проследявани в специализирани медицински центрове (отделения, клиники по ревматология), където мултидисциплинарен екип от ревматолог, хематолог, дерматолог, гастроентеролог комплексно обгрижват пациентите с TRAPS. Като се има пред вид честотата на TRAPS, един център е напълно достатъчен да поеме специализираните изследвания, интервенционални и оперативни процедури на болни с TRAPS и отговаря на европейските стандарти.

Болен със съмнение за TRAPS, се насочва към клиника по ревматология след консултация с ревматолог за уточняване на диагнозата и определяне на терапевтичната стратегия.

Болничното лечение се извършва по действащите диагностични и терапевтични клинични пътеки (№90.1).

Описание на опита с конкретни пациенти със съответното рядко заболяване (ако има такъв)

Solakov PT. First Case of TNF-Receptor-Associated Autoinflammatory Syndrome (TRAPS) in Bulgaria. Folia Medica 2016;58(3);211-214, doi: 10.1515/foamed-2016-0025
В диагностичен център „Свети Георги“ Пловдив 2015 г.е диагностицирана жена на 53 години с TRAPS.