



Latvijas Pediātru
reimatologu
biedrība

Autoiekaisīgās slimības

Ģenētisks defekts ir viens no galvenajiem cēloņiem periodisko drudžu vai autoiekaisīgo slimību gadījumos. Tas nozīmē, ka, vairāku slimību gadījumā, arī citi ģimenes locekļi var slimot ar periodiskiem drudžiem.

SATURS

Autoiekaisīgās slimības	3
Blau slimība jeb Juvenilā sarkoidoze	3
Hroniska atipiska dermatoze ar lipodistrofiju un drudzi (CANDLE)	4
Ar kriopinīnu saistītais periodiskais drudzis (CAPS)	4
Hronisks multifokāls osteomielīts (CRMO)	4
IL-1 receptora antagonista trūkums (DIRA)	5
Pārmantots Vidusjūras drudzis	5
Majeed sindroms	6
Mevalonātkināzes trūkums (MKT)	6
Ar NLRP12 saistītais periodiskais drudzis	7
PAPA sindroms	7
Periodisks drudzis ar aftozu stomatītu, faringītu un adenītu (PFAFA)	8
Ar tumora nekrozes faktoru receptoriem asociētais periodiskais sindroms (TRAPS)	9



Ģenētisks defekts ir viens no galvenajiem cēloņiem periodisko drudžu vai autoiekaisīgo slimību gadījumos. Tas nozīmē, ka, vairāku slimību gadījumā, arī citi ģimenes locekļi var slimot ar periodiskiem drudžiem.

Bērns manto divus gēnu komplektus, vienu no tēva, otru no mātes. Ģenētisks defekts nozīmē izmaiņas gēnā, kas rodas mutācijas rezultātā, izmainot gēna funkcijas, kas tālāk nodod organismam izmainītu signālu, izraisot saslimšanu.

Pastāv **divu veidu gēnu pārmantojamība:**

- **Recesīvā:** abiem vecākiem notikusi gēnu mutācija. Vecākiem parasti iespējama viena gēna mutācija no diviem. Viņi nav slimi, jo slimība rodas gadījumā, ja tiek skarti abi gēni. Risks pārmantot šo slimību bērnam ir vienā no četriem gadījumiem.
- **Dominantā:** gēnu mutācija notikusi tikai vienam no vecākiem. Ar vienu mutāciju pietiek, lai bērnam parādītos slimības izpausmes. Šajā gadījumā viens no vecākiem ir slims un bērnam transmisijas risks ir vienā no diviem gadījumiem.

Iespējams, ka nevienam no vecākiem nav gēnu mutācija un tā notiek tikai bērna iznēsāšanas laikā (t.s. "de novo" mutācija). Lai gan teorētiski mutāciju riska nākošajam bērnam nav, izņemot nejaušas mutācijas, bērnu pēcnācējiem tomēr pastāv tāds pats risks, kā dominantas mutācijas gadījumā un viens no diviem bērniem var saslimt.

Autoiekaisīgās slimības, kuru galvenais cēlonis ir ģenētisks defekts, izpaužas tādējādi, ka ģenētiskā defekta izraisītā mutācija ietekmēs iekaisuma proteīnu/citokīnu nekontrolētu veidošanos un to funkcijas. Mutācijas skartie proteīni/citokīni radīs iekaisuma procesu organismā, izraisot drudzi un iekaisuma kliniku.



Blau slimība jeb Juvenilā sarkoidoze

Blau slimība jeb Juvenilā sarkoidoze ir reta, ģenētiska slimība, kurai raksturīgi ādas izsitumi, artrīts un uveīts, kā arī var tikt skarti citi orgāni. Ar Blau sindromu apzīmē arī citus, līdzīgus šīs slimības paveidus un izkaisītās formas, kurai pieder arī Agrīnā Sarkoidoze (AS).

Pastāv uzskats, ka slimības cēlonis ir gēna NOD2 (sinonīms CARD15) mutācija, kas kliniski prezentējas ar iekaisuma kliniku un hronisku iekaisumu, kuru raksturo granulomu veidošanās audos un citos ķermeņa orgānos.

Blau sindromu diagnosticē kliniski, veicot asins un ģenētiskās analīzes, kā arī audu biopsijas izmeklējumus, ja nepieciešams.

Slimību nav iespējams izārstēt pilnībā, taču iespējams kontrolēt slimības simptomus un tās progresēšanu, izmantojot pretiekaisuma nesteroidos medikamentus un metotreksātu. Uveīta gadījumā, nepieciešami steroīdus saturoši acu pilieni vai lokālas steroīdu injekcijas acu ārsta kontrolē.





Hroniska atipiska dermatoze ar lipodistrofiju un drudzi (CANDLE)

Hroniska atipiska dermatoze ar lipodistrofiju un drudzi (CANDLE) ir reta ģenētiska slimība, kuras slimnieki cieš no atkārtotām drudža epizodēm, paliekošiem ādas bojājumiem, muskuļu atrofijas un progresējošas lipodistrofijas. Šīs slimības pacientiem arī iespējamas artralģijas un locītavu kontraktūras.

Slimība parasti sākas pirmajā dzīves pusgadā un izpaužas ar sekojošiem simptomiem: pietūkuši acu plakstiņi un uztūkušas lūpas, atkārtotas drudža epizodes, eritematozi ādas izsitumi, kas var atstāt purpursārtas rētas. Vienīgais CANDLE diagnozes apstiprināšanas veids ir ģenētisko analīžu veikšana.

CANDLE arī ir hroniska saslimšana, kuras kontroli iegūst, lietojot glikokortikosteroīdus lielās devās, tā samazinot izsitumus uz ādas, drudzi un sāpes locītavās.



Ar kriopinīnu saistītais periodiskais drudzis (CAPS)

Ar kriopinīnu saistītais periodiskais drudzis (CAPS) ir ģenētiska, reta autoiekaisuma slimību grupa (FCAS, MWS, CINCA, NOMID). Slimības izraisītājs ir mutācija gēnā CIAS1 (vai NLRP3), kas kodē proteīnu, ko sauc par kriopinīnu, un kam ir nozīmīga loma ķermeņa atbildes reakcijā uz iekaisumu.

Galvenie slimības simptomi ir ādas izsitumi (t.s. pseidonātrene), drudzis un locītavu iekaisumi. Atkarībā no slimības grupas, pacientiem, kas slimo ar kādu no CAPS grupas periodisko drudzi, ir iespējami arī citi simptomi: konjunktivīts, muskuļu sāpes, locītavu pietūkums, hronisks nogurums, hroniskas galvassāpes.

CAPS diagnostika ir balstīta uz klīnisko simptomu kopumu un pacienta slimības anamnēzi. Papildus, diagnosticējot CAPS, veic acu pārbaudi (īpaši pievēršot uzmanību acs dibenam), muguras smadzeņu šķidruma izmeklējumus (veicot mugurkaula jostas daļas lumbālpunkciju), kā arī radioloģiskos izmeklējumus.

Lai gan CAPS ir hroniska slimība, pateicoties ievērojamiem sasniegumiem slimības pētniecībā, ir radīti jauni un daudzsoļi medikamenti CAPS ārstēšanai, kuru izpēte vēl turpinās, lai spriestu par to ilgtermiņa efektu.

Līdz šim viens no efektīgākajiem medikamentiem visos CAPS apakšvariantos iekaisuma, izsitumu, drudža, sāpju un noguruma kontrolēšanā ir medikaments anakinra, kurš pieder pie iekaisuma citokīna IL-1 blokatoriem un ievērojami var uzlabot CAPS slimības iznākumu.



Hronisks multifokāls osteomielīts (CRMO)

Hronisks multifokāls osteomielīts (CRMO) ir vissmagākā osteomielīta forma, kas var skart jebkurus kaulus, kā arī citus orgānus – ādu, acis, kuņģa-zarnu traktu un locītavas.

Slimībai ir hroniska un periodiska gaita. Raksturīgākie simptomi ir sāpes locītavās un klibošana. Slimības cēloņi nav zināmi, taču pastāv hipotēze, ka slimība ir saistīta ar iedzimtiem imūnsistēmas traucējumiem.



CRMO diagnosticē ar izslēgšanas metodi, balstoties uz klīnisko slimības gaitu un izmeklējumiem. Tā kā pacienti parasti sūdzas par kaulu vai locītavu sāpēm, tad diferenciālā diagnoze ietver juvenīlo idiopātisko artrītu (JIA) un bakteriālo osteomielītu.

Laboratorie izmeklējumi uzrāda datus par iekaisumu organismā. Skeleta scintigrāfijas izmeklējumi palīdz apstiprināt sākotnējo diagnozi, savukārt magnētiskās rezonanses (MR) izmeklējumi ar kontrastvielu padziļināti izpēta iekaisuma radītā bojājumu lielumu. Nereti iekaisuma procesā ir iesaistīti arī apkārtējie audi un diferenciāldiagnostiskos nolūkos ir jāveic biopsija, lai izslēgtu ļaundabīgu audzēju.

CRMO ārstēšanai ilgtermiņā pārsvarā izmanto nesteroīdos pretiekaisuma medikamentus (ibuprofēns, naproksēns), taču bieži vien ir nepieciešama intensīvāka ārstēšana, kas ietver glikokortikosteroīdus un MTX.



IL-1 receptora antagonista trūkums (DIRA)

IL-1 receptora antagonista trūkums (DIRA) ir ļoti reta ģenētiska slimība (mazāk nekā 10 gadījumi pasaulē), kuras laikā bērns cieš no smaga ādas un kaulu iekaisuma. Slimība var skart arī citus orgānus (piemēram, plaušas).

DIRA slimības izraisītājs ir mutācija IL1RN gēnā, kad proteīns/citokīns interleikīns – 1 (IL-1) netiek kontrolēts, tā izraisa iekaisumu pacienta organismā.

Slimības galvenie simptomi ir ādas iekaisums (apsārtums, pūšļi, zvīņas, nagu deformācija). Iekaisums var skart jebkuru ķermeņa daļu, kaulus ar kaula plēves iekaisumu, kas izpaužas kā sāpīgs pietūkums ar ādas apsārtumu un lokālu hipertermiju.

DIRA diagnozi apstiprina ar ģenētiskām analīzēm. Slimību kontrolē, veicot regulāras asins analīzes – gan slimības aktīvajā posmā, lai redzētu iekaisuma izplatību, gan visas dzīves laikā, lai novērotu veselības stāvokli.

DIRA nevar pilnībā izārstēt, taču to var kontrolēt, ilgstoši lietojot medikamentu anakinra (IL-1 RA proteīna aizstājējs). Ikdienas anakinras injekcija ir vienīgā terapija, kas ir efektīva DIRA ārstēšanā. Šī ārstēšanās metode paredz zāļu injicēšanu bērnam visu viņa dzīvi. Saņemot šo zāļu injekciju katru dienu, slimības simptomi izzūd lielākajai daļai pacientu. Pretsāpju līdzekļi ir nepieciešami, lai papildus kontrolētu kaulu sāpes. Kortikosteroīdu lietošana augstās devās var daļēji kontrolēt slimības simptomus agrīnā slimības fāzē.



Pārmantots Vidusjūras drudzis

Pārmantots Vidusjūras drudzis (PVD) ir ģenētiski pārmantota slimība (mutācija MRFV gēnā), kas galvenokārt skar Vidusjūras un Vidējo Austrumu reģionu iedzīvotājus: ebrejus, turkus, arābus un armēņus.

Galvenie simptomi: atkārtotas drudža lēkmes ar raksturīgām sāpēm vēderā, krūtīs un locītavās (reizēm ar pietūkumu).

Šīs lēkmes ir pašlimitējošas un ilgst apmēram no 1 līdz 4 dienām, kurām beidzoties, pacients atgūst normālu pašsajūtu.



Asas sāpes vēderā var imitēt akūtu apendicītu, tāpēc dažiem pacientiem var nākties piedzīvot nevajadzīgas vēdera operācijas. PVD slimniekiem parasti tiek skarta viena locītava (monoartrīts) – plecā vai ceļī. Sāpes ir viļņveidīgas un var būt tik spēcīgas, ka bērns nespēj paiet. Locītavu sāpes var turpināties ilgāk nekā pārējās lēkmes izpausmes un tās var ilgt no 4 dienām līdz pat 2 nedēļām. Dažiem bērniem, atklājot tikai vienu simptomu – sāpes locītavās un pietūkumu, var tikt nepareizi diagnosticēts reimatisks drudzis vai juvenīlais idiopātiskais artrīts (JIA).

Pārmantoto Vidusjūras drudzi parasti diagnosticē balstoties uz kliniskiem novērojumiem (vismaz trīs notikušas lēkmes, padziļināta etniskā ģimenes izpēte), novērošanu (izmeklējumi lēkmju laikā), ģenētiskām analīzēm (diagnoze apstiprināma, ja pacientam ir divas mutācijas) un laboratoriem izmeklējumiem (EGĀ, CRP). Papildus, ārsts var nozīmēt rektālo un nieru biopsiju, lai noteiktu iespējamo komplikācijas – amiloidozes attīstības risku.

Slimība nav izārstējama, bet tās simptomus iespējams kontrolēt, lietojot kolhicīnu. PVD pacientiem medikamenti ir jālieto visu dzīvi. Tie ne tikai kontrolē lēkmes, bet arī profilaktiski pasargā no amiloidozes. Kolhicīns ir drošs medikaments ar samērā maz iespējamām blaknēm, kas var tikt novērstas, pielāgojot devu. Pacientiem, kuriem kolhicīns nesniedz vēlamus rezultātus, nozīmē ārstēšanu ar bioloģiskiem medikamentiem.

Pacienta līdzestība (ārstēšanās norādījumu ievērošana) ir ļoti svarīga. Bērns, kas sirgst ar PVD var dzīvot normālu dzīvi, ja ievēro visus augšminētos ārstēšanās nosacījumus un ārstu norādījumus.



Majeed sindroms

Majeed sindroms ir reta ģenētiska saslimšana (retāk kā 1 gadījums no 1 000 000), kas sastopama un raksturīga tikai Tuvo Austrumu reģionos (Jordānijā, Turcijā) un kuru izraisa mutācija LPIN2 gēnā.

Majeed sindromu raksturo hronisks multifokāls osteomielīts (CRMO), iedzimta dizeritropoētiska anēmija (CDA) un iekaisuma dermatoze. Majeed sindroma pacientiem iespējami muskuloskeletāli simptomi, anēmija un ādas iekaisumi. Slimība var izraisīt augšanas aizturi un/vai locītavu kontraktūras.

Majeed sindroma diagnozi nosaka veicot klīniskos izmeklējumus un ģenētiskās analīzes. Diagnozi apstiprina, ja pacientam ir mutēti divi gēni, pa vienam no katra vecāka. Asins analīzes jāveic regulāri gan slimības aktīvajā posmā, lai redzētu iekaisuma izplatību, gan visas dzīves laikā, lai novērotu veselības stāvokli.

Majeed sindromu nevar izārstēt pilnībā, jo tā ir ģenētiska slimība, taču iespējams novērst tās akūtos simptomus. Majeed sindromu ārstē, izmantojot nesteroidos pretiekaisuma līdzekļus (NSPL). Ja ārstēšana ar NSPL nedod vēlamu rezultātu, ārstēšana jāturpina lietojot kortikosteroīdus. Jāņem vērā, ka, lietojot kortikosteroīdus ilgākā laika posmā, tie var izraisīt augšanas aizturi, osteoporozī, augstu asinsspiedienu un cukura diabētu.



Mevalonātkināzes trūkums (MKT)

Mevalonātkināzes trūkums (MKT) ir reta ģenētiska slimība, kas visbiežāk sastopama Nīderlandē un kuras pacienti cieš no atkārtotām drudža lēkmēm. Tā kā MKT pacientiem asinīs ir augsts imūnglobulīns D (IgD), tad slimībai ir arī alternatīvs



nosaukums – Hiper IgD periodiskā drudža sindroms.

Raksturīgie MKT simptomi ir drudzis (ilgst 3-6 dienas), limfmezglu iekaisums (it īpaši kakla), izsitumi, galvassāpes, iekaisis kakls, čūlas mutē, vēdera sāpes, vemšana, caureja, locītavu sāpes un pietūkums. Smagos gadījumos drudzis var būt dzīvībai bīstams. MKT var kavēt augšanas attīstību, kā arī izraisīt nieru bojājumus.

Diagnoze ir balstīta uz laboratoriem izmeklējumiem un ģenētiskajām analīzēm. Laboratorie izmeklējumi ir svarīgi, lai noteiktu mevalonātkināzes trūkumu. Asins analīzes jāveic regulāri gan slimības aktīvajā periodā, lai redzētu iekaisuma izplatību, gan visas dzīves laikā, lai novērotu veselības stāvokli.

Slimība nav izārstējama un nav pierādītu efektīvas ārstēšanas metožu, lai kontrolētu slimības aktivitāti.

Mevalonātkināzes trūkuma (MKT) ārstēšana ietver ārstēšanu ar nesteroīdiem pretiekaisuma medikamentiem (NSPL), kortikosteroīdiem un bioloģiskiem medikamentiem (etanercepts vai anakinra). Neviens no zālēm nav vienādi efektīvas, bet tās visas uzlabo pacientu pašsajūtu. Joprojām trūkst pierādījumu par šo medikamentu efektivitāti un drošumu, ārstējot mevalonātkināzes trūkumu.



Ar NLRP12 saistītais periodiskais drudzis

Ar NLRP12 saistītais periodiskais drudzis ir ģenētiska slimība, kuras izraisītājs ir mutācija NLRP12 gēnā (vai NALP12).

Slimības galvenais simptoms ir drudzis, kas ilgst 5 – 10 dienas un atkārtojas ar neregulāriem intervāliem (no nedēļām līdz mēnešiem). Drudža lēkmes norisinās kopā ar vairākiem citiem simptomiem: galvas sāpes, locītavu sāpes un pietūkums, nātrene veida izsitumi un mialģijas.

Slimību diagnosticē, balstoties uz klīniskiem izmeklējumiem, pacienta ģimenes anamnēzes izpēti, asins analīžu rezultātiem (lai atklātu iekaisumu lēkmju laikā), kā arī ģenētiskām analīzēm, kas sniedz pierādījumus par mutāciju esamību.

Ar NLRP12 saistīto periodisko drudzi nevar izārstēt. Nav atklāti arī profilaktiski ārstēšanās līdzekļi, kas pasargātu no lēkmju sākšanās. Tomēr ir iespējams samazināt iekaisumu un sāpes.

NLRP-12 saistītā periodiskā drudža ārstēšana balstās uz nesteroīdiem pretiekaisuma medikamentiem (NSPL), kortikosteroīdiem (prednizolons) un bioloģiskiem medikamentiem (anakinra). Neviens no zālēm nav vienādi efektīvas, bet tās visas uzlabo pašsajūtu. Joprojām trūkst pierādījumu par šo medikamentu efektivitāti un drošumu ilgtermiņā.



PAPA sindroms

PAPA sindroma slimību izraisa mutācija gēnā PSTPIP1 un tā klīniski raksturojas ar noteiktu simptomu triādi: atkārtots (piogēns) artrīts, čūlām līdzīgi veidojumi uz ādas (gangrenozā pioderma) un cistiskās pinnes (akne). Vienam no vecākiem var būt daži slimības simptomi un parasti slimība novērojama ne vairāk nekā vienam ģimenes loceklim katrā paaudzē. Ja pacients, kuram ir PAPA sindroms, plāno grūtniecību, tad pastāv 50% iespējamība, ka bērnam arī būs PAPA sindroms.



Slimības raksturīgie simptomi, kā artrīts, gangrenozā pioderma un cistiskā akne, vienlaicīgi izpaužas tikai retos gadījumos. Artrīts parasti skar vienu no locītavām (sāpīgs pietūkums, apsārtums). PAPA sindroma artrīts var izraisīt bojājumus locītavu skrimslī un periartikulārajā kaulā. Čūlveidīgie plašie veidojumi uz ādas parasti parādās vēlāk un skar kājas. Cistiskā akne parasti parādās pusaudžu vecumā un var saglabāties līdz pat pieauguša cilvēka vecumam, skarot seju un ķermeņa augšdaļu.

Lai izvērtētu simptomus un noteiktu diagnozi, jāveic detalizēta ģimenes slimību izpēte. Laboratorijas analīžu rezultāti var liecināt par iekaisumu, bet PAPA sindroma diagnozi var apstiprināt tikai veicot ģenētiskās analīzes, lai pierādītu PSTPIP1 gēna mutāciju.

PAPA sindromu nav iespējams izārstēt pilnībā, jo tā ir ģenētiska slimība. Slimību ārstē ar medikamentiem, lai kontrolētu iekaisumu locītavās un pasargātu tās no tālākiem bojājumiem. Tas pats attiecināms uz ādas ārstēšanu, taču jāņem vērā, ka atbildes reakcija uz ārstēšanu ir lēna.

Artrīta gadījumā ātrus rezultātus var sasniegt ar perorālajiem kortikosteroīdu preparātiem. Dažkārt to efektivitāte var būt nepietiekama un artrīts var atkārtoties ļoti bieži, kas noved pie ilgtermiņa kortikosteroīdu lietošanas, tā izraisot nevēlamas blakusparādības. Gangrenozo piodermu parasti ārstē ar imunitāti nomācošiem pretiekaisuma medikamentiem (piemēram, ziedes). Piodermas gadījumā ārstēšana ar bioloģiskiem medikamentiem var būt efektīva, taču to lietošana jāveic tikai pilnībā ievērojot ārstējošā reimatologa norādījumus.



Periodisks drudzis ar aftozu stomatītu, faringītu un adenītu (PFAPA)

PFAPA sindroms apzīmē periodisku drudzi, aftozu stomatītu, faringītu un adenītu, ko pavada atkārtotas drudža epizodes. Kliniski tas ir drudzis, kakla limfmezglu iekaisums ar pietūkumu, sāpes kaklā un mutē čūlas. PFAPA skar bērnus agrā bērnībā, parasti līdz piecu gadu vecumam. Slimība ir hroniska, taču tai ir raksturīga labdabīga gaita, ar tendenci veselības stāvoklim uzlaboties laika gaitā. Pirmo reizi PFAPA sindromu diagnosticēja 1987. gadā, kad to nosauca par Maršala sindromu.

Lai gan ir reģistrēti pārmantoti slimības gadījumi, taču līdz šim nav pierādīta kāda konkrēta ģenētiska mutācija. Drudzis sākas pēkšņi un ilgst trīs līdz sešas dienas. Drudža laikā ir vismaz viens no trim minētajiem simptomiem. Drudzis atkārtojas ik pēc 3 – 6 nedēļām, bet pārējā laikā bērnam nav slimībai raksturīgo simptomu un slimība neietekmē bērna attīstību.

PFAPA diagnosticē, veicot laboratorus izmeklējumus un izslēdzot citu slimību iespējamību. Drudža laikā ir paaugstināts eritrocītu grimšanas ātrums (EGĀ) un C reaktīvais proteīns (CRP).

Ārstēšanas mērķis ir kontrolēt simptomus drudža lēkmju laikā. Vairumā gadījumu simptomi ar laiku samazinās vai negaidīti pazūd. Paracetamols un nesteroidie pretiekaisuma līdzekļi var atvieglot pacienta pašsajūtu. Gadījumos, ja slimība būtiski ietekmē bērna dzīves kvalitāti, īslaicīgi lieto glikokortikosteroīdus. Dažkārt drudža epizodes pārtrauc ar mandeļu izoperēšanu.





Ar tumora nekrozes faktoru receptoriem asociētais periodiskais sindroms (TRAPS)

TRAPS ir reta ģenētiska iekaisuma slimība, kas saistīta ar gēna TNFR1 gēna mutāciju un kuru raksturo atkārtotas, straujas drudzis lēkmes, kas parasti ilgst divas līdz trīs nedēļas.

Drudzis parasti izpaužas reizē ar kuņģa-zarnu trakta traucējumiem (sāpes vēderā, vemšana, caureja), sāpīgiem sarkaniem ādas izsitumiem, muskuļu sāpēm un pietūkumu ap acīm. Slimībai tipiski ir sarkani un sāpīgi izsitumi, kas raksturo iekaisumu zem atbilstošajiem ādas un muskuļu apvidiem.

Slimības lēkmi var izraisīt infekcija, trauma vai psiholoģisks stress. Vairums pacientu lēkmju sākumā piedzīvo krampjveida muskuļu sāpes, kuru intensitāte pakāpeniski palielinās un migrē, kam seko izsitumu parādīšanās. Simptomus pavada vēdera sāpes ar vemšanu un sliktu dūšu. TRAPS raksturojas arī ar acs ārējā apvalka iekaisumu (konjunktivīts) vai pietūkumu ap acīm.

TRAPS diagnozi nosaka pamatojoties uz klīniskajiem simptomiem, kā arī balstoties uz ģimenes anamnēzi. Slimības lēkmju laikā laboratorie izmeklējumi uzrāda augstus iekaisuma marķierus. Diagnozi apstiprina ar ģenētiskajām analizēm, kas sniedz pierādījumus par gēnu mutāciju.

Laboratorie izmeklējumi ir jāatkārto dinamiskā, lai izvērtētu iekaisuma samazināšanos.

TRAPS nav iespējams izārstēt, taču ir iespējams mazināt slimības simptomus, izmantojot nesteroīdos pretiekaisuma līdzekļus (NSPL). Kortikosteroīdi lielās devās var būtiski atvieglot slimības simptomus, taču to lietošanai ir nopietnas blakusparādības. Slimības kontroli, galvenokārt, iegūst, izmantojot bioloģisko medikamentus (etanercept). Dinamikā ir jāseko laboratoriem izmeklējumiem, lai monitorētu slimības gaitu, kā arī sekotu, vai neparādās medikamentozas blaknes.

