



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

# **ՈՒՌՈՒՅՔԻ ՆԵԿՐՈԶԱՑՆՈՂ ԳՈՐԾՈՆԻ ԸՆԿԱԼԻՉԻ ՀԵՏ ԱՍՈՑԱԾՎԱԾ ՊԱՐԲԵՐԱԿԱՆ ՀԱՄԱԽՏԱՆԻՇ (TRAPS) ԿԱՄ ԸՆՏԱՆԵԿԱՆ ԻՌԼԱՆԴԱԿԱՆ ՏԵՆԴ**

Տարբերակ 2016

## **1. Ի՞նչ է TRAPS-ը:**

### **1.1 Ի՞նչ է սա:**

TRAPS-ը բորբոքային հիվանդություն է, որը բնութագրվում է պիկերով բարձրացող տենդի կրկնվող գրոհներով, որոնք սովորաբար տևում են 2 -3 շաբաթ: Տենդը սովորաբար ուղեկցվում է ստամոքսաղիքային խանգարումներով (որովայնացավ, փսխում, լուծ), ցավոտ, կարմիր մաշկային ցանով, մկանացավով և աչքերի շուրջը առաջացող այտուցով: Հիվանդության ուշ փուլերում կարող է նկատվել երիկամների ֆունկցիայի խանգարում: Հնարավոր է մեկ ընտանիքում նմանատիպ դեպքերի առաջացում:

### **1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:**

TRAPS-ը համարվում է հազվադեպ հանդիպող հիվանդություն, սակայն իրական տարածվածությունը ներկայումս անհայտ է: Տղամարդկանց և կանանց մոտ հանդիպում է հավասարապես: Հիվանդության սկիզբը սովորաբար մանկական տարիքում է հանդիպում, չնայած նկարագրված են դեպքեր, որոնք սկսվել են չափահաս տարիքում:

Հիվանդության առաջին դեպքերը նկարագրվել է Իռլանդա-Շոտլանդական ծագմամբ հիվանդների մոտ, սակայն հիվանդությունը հայտնաբերվել է այլ պոպուլյացիաներում ևս ( ֆրանսիացիներ, իտալացիներ, սեֆարդ և աչքենագի հրեաներ, հայեր, արաբներ և Մահրեբի քաբիլացիներ):

---

Տարվա եղանակը և կլիման հիվանդության ընթացքի վրա ազդեցությունն չունեն:

### **1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:**

TRAPS-ը պայմանավորված է սպիտակուլցի (Ուռուցքի նեկրոզացնող գործոնի ընկալիչ 1՝ ՌԲԳԸ 1 (TNFR1)) ժառանգական անոմալիայով, որը հանգեցնում է հիվանդի նորմալ սուր բորբոքային պատասխանի ավելացմանը: ՌԲԳԸ 1-ը բջջային ընկալիչներից մեկն է, որը յուրահատուկ է ուռուցքի նեկրոզացնող գործոն ՝ ՌԲԳ, կոչվող, հզոր, բորբոքային, շրջանառվող մոլեկուլի համար: ՌԲԳԸ 1 սպիտակուլցի ձևափոխման և TRAPS-ի ժամանակ հանդիպող ծանր կրկնվող բորբոքային վիճակների միջև ուղիղ կապը դեռևս ամբողջովին հայտնաբերված չէ: Ինֆեկցիան, վնասվածքը կամ հոգեբանական սթրեսը կարող են հիվանդության գրոհի խթան հանդիսանալ:

### **1.4 Այն ժառանգակա՞ն է:**

TRAPS-ը ժառանգվում է որպես աուտոսոմ դոմինանտ հիվանդություն: Ժառանգման այս ձևը նշանակում է, որ հիվանդությունը փոխանցվում է ծնողներից մեկի կողմից, ով ունի այս հիվանդությունը կամ կրում է ՌԲԳԸ 1 գենի ոչ նորմալ կրկնօրինակ: Մարդիկ ունեն բոլոր գեններից 2 օրինակ, հետևաբար ռիսկը, որ ծնողը կփոխանցի ՌԲԳԸ1 գենի մուտացված կրկնօրինակը յուրաքանչյուր երեխային, 50% է: Հնարավոր է նաև Դե Նովո (նոր) մուտացիաների առաջացումը, այս դեպքերում ծնողները ո՛չ հիվանդ են, ո՛չ էլ ՌԲԳԸ1 գենի մուտացիայի կրող, բայց ՌԲԳԸ1 գենի խանգարումը առաջանում է երեխայի բեղմնավորման ժամանակ: Այս դեպքերում ռիսկը, որ մյուս երեխան կունենա ՌԲԳԸ 1, քիչ հավանական է:

### **1.5 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Հնարավո՞ր է այն կանխարգելել:**

TRAPS-ը ժառանգական հիվանդություն է: Անձը, ով մուտացիա է կրում, կարող է ունենալ կամ չունենալ TRAPS-ի կլինիկական նշանները: Ներկայումս հիվանդությունը հնարավոր չէ կանխարգելել:

---

## **1.6 Այն ինֆեկցիա՞ է:**

TRAPS-ը ինֆեկցիոն հիվանդությունն է: Միայն գենետիկ խանգարումով հիվանդները կարող են ունենալ այս հիվանդությունը:

## **1.7 Որո՞նք են հիվանդության հիմնական նշանները:**

Հիմնական նշանները տենդի կրկնվող նոպաներն են, սովորաբար 2-3 շաբաթ տևողությամբ, բայց երբեմն կարող են տևել ավելի կարճ կամ երկար: Այս դրվագները ուղեկցվում են դողով և արտահայտված մկանացավով, ներգրավելով իրանի և վերին վերջույթների մկանները: Բնորոշ ցանը կարմիր երանգի է և ցավոտ, համապատասխանում է մաշկի և մկանային տարածքի հիմքում ընկած բորբոքմանը:

Հիվանդներից շատերը նոպայի սկզբում ունենում են ուժեղ, կծկումային մկանացավ, որի ինտենսիվությունը աստիճանաբար ավելանում է և ցավը սկսում է թափառել դեպի վերջույթների այլ հատվածներ, որին հետևում է ցանի առաջացումը: Հանդիպում է տարածուն որովայնացավ, սրտխառնոցով և փսխումներով: TRAPS-ին բնորոշ է աչքի առաջային հատվածը ծածկող թաղանթների բորբոքում կամ աչքի շրջակա հատվածի այտուց, չնայած այս նշանը կարող է հանդիպել այլ հիվանդությունների դեպքում ևս:

Նկարագրված է նաև կրծքավանդակի ցավ, որն առաջանում է թոքամզի (թոքերը պատող թաղանթի) և պերիկարդի (սիրտը պատող թաղանթի) բորբոքման հետևանքով:

Որոշ հիվանդներ, հատկապես մեծահասակները, ունենում են հիվանդության ալիքաձև և ենթախրոնիկ ընթացք, որը բնութագրվում է տենդով ուղեկցվող կամ առանց տենդի որովայնացավով, հոդամկանացավով, ակնային նշաններով և բորբոքային լաբորատոր ցուցանիշների կայուն բարձրացմամբ:

Ամիլոիդոզը TRAPS-ի երկարաժամկետ բարդություններից ամենածանր է և հայտնաբերվում է հիվանդների 14%-ի մոտ:

Ամիլոիդոզը պայմանավորված է հյուսվածքներում շրջանառվող բորբոքման ընթացքում արտադրվող մոլեկուլների կուտակմամբ, որոնք կոչվում են Ամիլոիդ A: Երիկամներում Ամիլոիդ A-ի կուտակումները հանգեցնում են մեզով մեծ քանակի սպիտակուլցների կորստի և երիկամային անբավարարության զարգացմանը:

---

## **1.8 Հիվանդությունը նման է բոլոր երեխաների մոտ:**

TRAPS-ի ընթացքը տարբեր հիվանդների մոտ տարբեր է՝ սրացումների և առանց սիմպտոմների շրջանների տևողության առումով: Հիմնական նշանների զուգորդումը նույնպես տարբերվում է: Այս տարբերությունները հնարավոր է պայմանավորված են գենետիկական գործոնների հետ:

## **2.ԱԽՏՈՐՈՇՈՒՄԸ ԵՎ ԲՈՒԺՈՒՄԸ**

### **2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:**

Բժիշկը կարող է կասկածել TRAPS-ի մասին, հիմնվելով գննման ընթացքում հայտնաբերված կլինիկական նշանների և ընտանեկան բժշկական պատմության վրա:

Արյան մի քանի քննություն է անհրաժեշտ նույնպիսի ժամանակ բորբոքումը հայտնաբերման համար: Ախտորոշումը հաստատվում է միայն գենետիկական քննությամբ, որով հայտնաբերվում է մուտացիան:

Տարբերակիչ ախտորոշումը կատարվում է այն վիճակների հետ , որոնց բնորոշ է կրկնվող տենդը, ներառյալ ինֆեկցիաները, չարորակ հիվանդությունները և այլ բորբոքային խրոնիկ հիվանդություններ, ինչպիսիք են Ընտանեկան Միջերկրածովյան տենդը և Մևալոնատկինազի անբավարարությունը:

### **2.2 Ինչպիսի՞ հետազոտություններ են անհրաժեշտ:**

Լաբորատոր քննությունները կարևոր են TRAPS-ի ախտորոշման համար: Այնպիսի ցուցանիշներ, ինչպիսիք են Էրիթրոցիտների նստեցման արագությունը (ԷՆԱ), CRP-ն, շիճուկի Ամիլոիդ-A սպիտակուցը (SAA), արյան ընդհանուր քննությունը և ֆիբրինոգենը, կարևոր են հիվանդության գրոհի ընթացքում բորբոքման աստիճանը գնահատելու համար: Այս թեստերը կրկնվում են հիվանդության նշաններն անցնելուց հետո ևս, պարզելու համար դրանց արդյունքները նորմալացել են, թե՛ ոչ:

Մեզի նմուշը նույնպես հետազոտվում է սպիտակուցի և Էրիթրոցիտների հայտնաբերման նպատակով; Նույնպես ընթացքում նրանք կարող են ժամանակավորապես փոփոխվել: Ամիլոիդոզ ունեցող հիվանդները մեզի մեջ կունենան սպիտակուցի մշտական բարձր մակարդակ:

---

TNFRI գենի մոլեկուլյար քննությունը կատարվում է մասնագիտացված գենետիկական լաբորատորիաներում:

### **2.3 Ո՞րն է բուժումը:**

Ներկայումս, հիվանդությունը կանխարգելող կամ ապաքինող բուժում չկա: Ոչ ստերոիդային հակաբորբոքային դեղերը ( ՈՍՀԲ դեղեր, ինչպիսիք են Իբուպրոֆենը, Նապրոքսենը կամ Ինդոմետացինը) օգնում են մեղմացնել նշանները:

Կորտիկոստերոիդների բարձր դեղաչափը հաճախ արդյունավետ է, բայց երկարատև օգտագործումը կարող է լուրջ կողմնակի ազդեցությունների պատճառ դառնալ: Ցույց է տրվել, որ բորբոքային ցիտոկին ՌԻՆԳ-ի յուրահատուկ պաշարումը ՌԻՆԳ լուծելի ընկալիչի միջոցով (Էտաներցեպտ) արդյունավետ է որոշ հիվանդների մոտ տենդի նոպաների կանխարգելման համար: Մյուս կողմից, ՌԻՆԳ-ի հանդեպ մոնոկլոնալ հակամարմինների օգտագործումը երբեմն ուղեկցվում է հիվանդության սրացումներով: Վերջերս ցույց է տրվել TRAPS ունեցող որոշ երեխաների մոտ այլ ցիտոկինի (ԻԼ-1) պաշարիչ պրեպարատի լավ արդյունք:

### **2.4 Որո՞նք են դեղորայքային բուժման կողմնակի ազդեցությունները:**

Կողմնակի ազդեցությունները կախված են ստացած դեղերից: ՈՍՀԲ դեղերը կարող են առաջացնել գլխացավ, ստամոքսի խոցեր և երիկամի վնասում: Կորտիկոստերոիդները և կենսաբանական ագենտները (ՌԻՆԳ-ի և ԻԼ-1-ի պաշարիչներ) բարձրացնում են ինֆեկցիայի հանդեպ զգայունությունը: Որպես լրացում, կորտիկոստերոիդները կարող են տարբեր կողմնակի ազդեցությունների պատճառ դառնալ:

### **2.5 Որքա՞ն պետք է տևի բուժումը:**

Քանի որ, հարաբերականորեն քիչ հիվանդներ են բուժում ստացել հակա-ՌԻՆԳ և հակա- ԻԼ-1-ով, հստակ հնարավոր չէ ասել, ավելի լավ է բուժել յուրաքանչյուր նոր սկսվող տենդի նոպան, թե բուժումը ստանալ անընդհատ, եթե այո, ապա ինչքան ժամանակ:

---

## **2.6 Ի՞նչ կասեք ոչ ավանդական կամ լրացուցիչ բուժման եղանակների մասին:**

Չկան հրատարակված տվյալներ բուժման այս եղանակների արդյունավետության մասին:

## **2.7 Ինչպիսի՞ պարբերական հետազոտություններ են անհրաժեշտ:**

Բուժում ստացող հիվանդները պետք է առնվազն երկու – երեք ամիսը մեկ անգամ հանձնեն արյան և մեզի քննություն:

## **2.8 Ինչքա՞ն է տևում հիվանդությունը:**

TRAPS –ը ամբողջ կյանքում պահպանվող հիվանդություն է, չնայած տենդի նոպաները տարիքի հետ կարող են մեղմանալ կամ դառնալ ավելի խրոնիկ և ավիքաձև ընթացքով: Դժբախտաբար, այս փոփոխությունները չեն կարող կանխարգելել ամիլոիդոզի հնարավոր զարգացումը:

## **2.9 Հնարավո՞ր է ամբողջական ապաքինում**

Ոչ, քանի որ TRAPS-ը գենետիկական հիվանդություն է:

## **3. ԱՌՕՐՅԱ ԿՅԱՆՔԸ**

### **3.1 Ինչպե՞ս կարող է հիվանդությունը ազդել երեխայի և նրա ընտանիքի անդամների առօրյա կյանքի վրա:**

Հաճախակի և երկարատև նոպաները խանգարում են նորմալ ընտանեկան կյանքը և կարող են ազդել հիվանդի կամ նրա ծնողների աշխատանքի վրա: Հաճախ ճիշտ ախտորոշումը զգալի ուշացումով է դրվում, որը առաջացնում է ծնողների անհանգստությունը և երբեմն կատարվում են ոչ անհրաժեշտ բժշկական միջամտություններ:

### **3.2 Ի՞նչ կասեք դպրոցի մասին:**

Հաճախակի նոպաները կարող են դպրոց հաճախելու համար խնդիրների պատճառ դառնալ: Արդյունավետ բուժումը կարող է դպրոցի բացակայությունները նվազեցնել: Ուսուցիչները պետք է

---

տեղյակ լինեն հիվանդության մասին, և ինչ պետք է անեն, եթե նույնիսկ սկսվի դպրոցում:

### **3.3 Ի՞նչ կատարել սպորտի մասին:**

Սպորտի համար սահմանափակումներ չկան: Սակայն մրցումներից և փորձերից հաճախակի բացակայությունը կարող է դժվարեցնել մրցակցային խմբային սպորտաձևերին մասնակցելը:

### **3.4 Ի՞նչ կատարել սննդակարգի մասին:**

Չկա որևէ յուրահատուկ սննդակարգ:

### **3.5 Կարո՞ղ է կլիման ազդել հիվանդության ընթացքի վրա:**

Ոչ, չի կարող:

### **3.6 Կարո՞ղ է երեխան պատվաստվել:**

Այո, երեխան կարող է և պետք է պատվաստվի, նույնիսկ եթե այս ձևով խթանվում է տենդի գրոհը: Մասնավորապես, եթե երեխան ստանում է կորտիկոստերոիդներ կամ կենսաբանական ազդեցիկներ, պատվաստումները անհրաժեշտ են հնարավոր ինֆեկցիաները կանխարգելելու համար:

### **3.7 Ի՞նչ կատարել սեռական կյանքի, հղիության և հակաբեղմնավորիչների մասին:**

TRAPS-ով հիվանդները կարող են ունենալ նորմալ սեռական կյանք և կարող են ունենալ իրենց երեխաները: Սակայն, նրանք պետք է իմանան, որ հավանականությունը 50% է, որ իրենց երեխաները կարող են ունենալ այս հիվանդությունը: Գենետիկ խորհրդատվության ընթացքում պետք է առաջարկվի քննարկել երեխաների և ընտանիքների հարցը: