



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

# Тумор Некрозис Фактор Рецептор- Асоцииран Синдром (Traps) Или Фамилна Ирландска Треска

Версия на 2016

## 1. КАКВО Е TRAPS

### 1.1 Какво е това?

TRAPS е възпалително заболяване характеризиращо се с рецидивиращи пристъпи на високи температури, обикновено продължаващи 2 или 3 седмици. Треската обикновено се придружава от гастроинтестинални симптоми (коремна болка, повръщане диария), болезнени червени кожни обриви, мускулни болки, периорбитални отоци. В късната фаза на заболяването се наблюдава нарушена бъбречна функция. Възможна е поява на подобни случаи в едно и също семейство.

### 1.2 Колко често е?

TRAPS се счита за рядко заболяване, но истинската му честота е понастоящем неизвестна. Засяга еднакво мъжете и жените и обикновено започва през детството, въпреки че са описани пациенти с дебют в зряла възраст.

Първите описани случаи са с ирландско-шотландски произход, но заболяването е открито и в други популации: французи, италианци, евреи-сефарди и ашкенази, арменци, араби и др. Ходът на заболяването не се влияе от климатични и сезонни различия.

---

### **1.3 Каква е причината за заболяването?**

Причината за TRAPS е унаследена аномалия на протеин (тумор некрозис фактор рецептор I (TNFRI), което води до увеличаване на нормалния възпалителен отговор при пациентите. TNFRI е един от клетъчните рецептори на мощната възпалителна циркулираща молекула, известна като тумор некрозис фактор (TNF). Директната връзка между увредата на протеина TNFRI и тежкото рецидивиращо възпалително състояние все още не е напълно разгадана. Пристъпите могат да се провокират от инфекция, травма или психологичен стрес.

### **1.4 Наследствено ли е?**

TRAPS се наследява като автозомно-доминантно заболяване. Тази форма на унаследяване означава, че заболяването се предава от един от родителите, който има заболяване и носи едно абнормно копие от гена TNFRI. Всички индивиди имат две копия от всички гени, следователно рискът един засегнат родител да предаде мутирало копие от гена TNFRI на всяко дете е 50%. De novo (нова) мутация също може да настъпи; в тези случаи родителят нито има заболяване, нито носи мутация, но по време на забременяването настъпва нарушение в гена TNFRI. В този случай рискът друго дете да развие TRAPS е случаен.

### **1.5 Защо детето ми има заболяването? Може ли да бъде предотвратено?**

TRAPS е наследствено заболяване. Един човек, който носи мутацията може да прояви или да не прояви клинични симптоми на TRAPS. Болестта понастоящем не може да бъде предотвратена.

### **1.6 Инфекциозно ли е?**

TRAPS не е инфекциозно заболяване. Само генетично-засегнати индивиди развиват болестта.

### **1.7 Какви са главните симптоми?**

Основните симптоми са повтарящи се пристъпи на треска,

---

обикновено в продължение на две или три седмици, но понякога на по-кратък или по-дълъг период от време. Тези епизоди са свързани с втрисане и интензивна мускулна болка в областта на торса и горните крайници. Типичният обрив е червен и болезнен, придружаващ подлежащо възпаление на кожата и мускулите. Повечето болни изпитват усещане за дълбока спазматична мускулна болка в началото на пристъпа, която постепенно се увеличава по интензитет и започва да мигрира към други части на крайниците, последвано от появата на обрив. Дифузна коремна болка с гадене и повръщане са чести. Възпаление на мембрана, покриваща предната част на окото (конюнктивата) или подуване около очите е характерно за TRAPS , въпреки че този симптом може да се наблюдава в други заболявания. Болка в гърдите поради възпаление на плеврата (мембраната покриваща белите дробове) или на перикарда (мембраната покриваща сърцето) също се съобщава.

Някои пациенти, особено в зряла възраст, имат флукуиращ (променлив) и субхроничен ход на заболяването, протичащо с епизоди на коремни болки, ставни и мускулни болки, очни прояви с или без треска и трайно повишаване на лабораторните показатели на възпаление. Амилоидозата е най-тежкото дългосрочно усложнение на TRAPS, среща се при 14% от пациентите.

Амилоидозата се дължи на тъканно отлагане на циркулираща молекула произведена по време на възпаление, наречена серумен амилоид А. Бъбречното отлагане на амилоид А води до загуба на голямо количество протеини в урината и прогресира до бъбречна недостатъчност.

### **1.8 Еднакво ли е заболяването при всяко дете?**

Клиничната картина на TRAPS варира при различните пациенти по отношение на продължителността на всяка атака и продължителността на безсимптомните периоди. Комбинацията от основните симптоми е също променлива. Тези различия могат да бъдат обяснени отчасти от генетични фактори.