



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.