



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 изтинската 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.

2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как се диагностицира?

Един специалист подозира TRAPS въз основа на клиничните симптоми, установени по време на медицински преглед и фамилната анамнеза.

Няколко кръвни теста са полезни за откриване на възпаление по време на атаките. Диагнозата се потвърждава само от генетичен анализ, доказващ мутации.

Диференциалната диагноза включва други състояния, проявяващи се с периодична треска, в т.ч. инфекции, злокачествени заболявания и други възпалителни заболявания, включително други хронични автоинфламаторни заболявания, като например фамилна средиземноморска треска (FMF) и Мевалонат-киназен дефицит (МКД).

2.2 Какви изследвания са необходими?

Лабораторните изследвания са важни за диагностициране на TRAPS. Тестовете като скорост на утаяване на еритроцитите (СУЕ), CRP, серумен амилоид А протеин (ССА), пълна кръвна картина и фибриноген са важни по време на атака, за да се оцени степента на възпалението. Тези тестове се повтарят след като детето стане безсимптомно, за да се види дали показателите са в обратно развитие или близо до нормата.

Проба от урина е също се изследва за наличие на протеин и червени кръвни клетки. Може да има временни промени по време на атаките. Пациентите с амилоидоза имат постоянно протеин в урината.

Молекулярен анализ на гена TNFR1 се извършва в специализирани генетични лаборатории.

2.3 Какво е лечението?

До момента не съществува лечение за предотвратяване или излекуване на заболяването. Нестероидните противовъзпалителни средства (НСПВС като ибупрофен, напроксен или индометацин) помагат за облекчаване на симптомите. Високите дози кортикостероиди често са ефективни, но продължителното им използване може да доведе до сериозни странични ефекти. Беше доказано, че специфичната блокада на възпалителния цитокин

TNF с разтворим TNF рецептор (етанерцепт), е ефективно лечение при някои пациенти за предотвратяване на атаки от треска. Обратно, използването на моноклонални антитела срещу TNF води до влошаване на заболяването. Наскоро при някои деца с TRAPS е докладван добър отговор от лекарство блокиращо друг цитокин (IL-1).

2.4 Какви са страничните ефекти от лекарствената терапия?

Страничните ефекти зависят от лекарството, което се използва. НСПВС може да доведе до главоболие, стомашни язви и увреждане на бъбреците. Кортикостероидите и биологичните средства (TNF и IL-1 блокери) увеличават податливостта към инфекции. В допълнение, кортикостероидите може да предизвикат широк спектър от нежелани реакции.

2.5 Колко дълго трябва да продължи лечение?

Поради твърде малкия брой пациенти, лекувани с анти-TNF и анти-IL-1, не е напълно ясно дали е по-добре да лекуваме всяка отделна атака, когато се появи, или да лекуваме заболяването непрекъснато и ако е така, за колко дълго.

2.6 Какво е мнението за неконвенционални или допълващи терапии?

Няма публикации за ефективни допълващи средства

2.7 Какви периодични прегледи са необходими?

Пациентите на лечение трябва да имат кръв и урина най-малко веднъж на всеки 2-3 месеца.

2.8 Колко време ще издържи на заболяването?

TAPS е болест за цял живот, въпреки че пристъпите от треска може с възрастта да се понижат по интензитет и по-често се наблюдава хроничен и флукуиращ ход. За съжаление, тази еволюция не предпазва от евентуално развитие на амилоидоза.

2.9 Възможно ли е да се възстанови напълно?

Не, защото TRAPS е генетично заболяване.

3. ЕЖЕДНЕВИЕ

3.1 Как може заболяването да се отрази на ежедневието на детето и на семейството?

Честите и продължителни атаки нарушават нормалния семеен живот и могат да попречат на работата на родителите или на пациента. Често има значително закъснение преди да се постави правилната диагноза, което може да доведе до родителската тревожност и понякога до ненужни медицински процедури.

3.2 Какво е мнението за училището?

Честите пристъпи причиняват проблеми с посещаването на училище. С ефективно лечение, училищните отсъствия стават по-редки. Учителите трябва да бъдат информирани за заболяването и какво да правят в случай, че един пристъп започва в училище.

3.3 Какво е мнението за спорта?

Няма ограничение за спорт. Въпреки това, честото отсъствие от мачове и тренировки може да попречи на участието в състезателни отборни спортове.

3.4 Какво е мнението за диетата?

Няма специфична диета.

3.5 Може климатът да повлияе на хода на заболяването?

Не, това не може.

3.6 Може ли детето да бъде ваксинирано?

Да, детето може да бъде и трябва да бъде ваксинирано, въпреки че това може да провокира пристъпи от треска. В частност, ако вашето дете се лекува с кортикостероиди или биологични средства, ваксинациите са от съществено значение, за да се предпази от евентуални инфекции.

3.7 Какво е мнението за сексуалния живот, бременност и раждане?

Пациентите с TRAPS имат нормална сексуална активност и могат да имат свои деца. Въпреки това, те трябва да са наясно, че има 50% вероятност детето им да е засегнато. Генетичното консултиране трябва да предложи за обсъждане този аспект на децата и семействата.