



www.printo.it/pediatric-rheumatology/CN/intro

肿瘤坏死因子受体相关的周期性综合征(TRAPS)或称家族性爱尔兰人热

第几版本2016

1.什么是TRAPS

1.1 这是一种什么病？

TRAPS是以反复高热为主要表现的炎症性疾病，发热通常持续23周，常伴有胃肠功能紊乱（如腹痛、呕吐、腹泻等）、疼痛性红色皮疹、肌痛和眼眶周围水肿。疾病后期可继发肾功能损害。在家族中可有类似疾病患者。

1.2这种病常见吗？

TRAPS是一种罕见的疾病，目前发病率尚不清楚。男女患病率基本相同。尽管也有成人起病的相关报道，但该病多为儿童期起病。

报道的第1例病人为爱尔兰-苏格兰血统。但是该病也可见于其他人群：法国人、意大利人、西班牙系犹太人和德系犹太人、亚美尼亚人、阿拉伯人和马格里布的卡拜尔人。

季节和气候对疾病过程没有影响。

1.3该病的病因是什么？

TRAPS是由于遗传性蛋白质(所谓的肿瘤坏死F因子受体I)异常导致患者正常的急性炎症反应增强。TNFRI为炎症循环分子即肿瘤坏死因子特异性细胞膜受体。TNFRI异常与该病严重的持续的炎症反应状态存在何种关系尚不明确。感染、创伤或心理压力均为本病的诱发因素。

1.4本病能遗传吗？

TRAPS为显性遗传，是指在每个家庭中，每代人中的患者或致病基因携带者均可将遗传给下一代。人类的遗传基因均未成对的，故父母将有突变的TRAPS基因遗传给下一代的概率为50%。在某些病例中，也有可能出现新发突变，也就是说父母未患病也不是致病基因携带者，但孩子有可能TRAPS基因缺陷。在这种情况下，另一个孩子患病是随机的。

1.5我的孩子为什么会患此病?能够预防吗?

TRAPS为遗传性疾病。突变基因携带者可以表现(或不表现)出临床症状。目前该病还不能预防。

1.6该病传染吗？

TRAPS不是传染性疾病，只有遗传学异常者才会患此病。

1.7主要的症状有哪些？

主要的症状为反复高热，典型的患者发热通常持续23周，但也有发热时间更短或更长的。患者常伴有寒战以及躯干和上肢肌肉剧烈疼痛。典型病例和伴发红色皮疹并伴有局部疼痛，这与局部皮肤和肌肉的内在炎症有关。

大部分病人在发病时会出现严重的肌肉痉挛痛，并逐渐加重，然后这种疼痛逐渐累及四肢的其他部位，随后出现皮疹。弥漫性全腹痛伴恶心及呕吐也较为常见。虽然结膜炎和／或眶周水肿可见于其他疾病，但该症状是TRAPS的特

征性表现。因胸膜炎和／或心包炎引起的胸痛表现时有报道。

部分病人，尤其是成年患者，会呈现一个反复的亚慢性疾病过程，其主要表现为腹痛、关节和肌肉疼痛、眼部症状伴或不伴发热，其实实验室炎症指标是持续升高的。淀粉样变性是TRAPS最严重的远期并发症，见于约14%的患者病例。炎症过程中产生的一种称为血清淀粉样蛋白A的循环分子沉积在组织中导致了受累部位的淀粉样变性。肾脏血清淀粉样蛋白A沉积可导致尿中大量蛋白并逐渐进展为肾功能衰竭。

1.8本病在每个患儿的表现相同么？

TRAPS病人的临床表现如发作时间和无症状时间的长短均不同。主要临床症状的组合也各有不同。这些差异可能部分与遗传因素有关。

2.诊断与治疗

2.1 怎样诊断本病？

专科医师会根据临床症状、体征及家族史来疑诊TRAPS。

一些血液化验有助于检测发病期的炎症。确定诊断只能通过遗传学分析明确基因突变。

鉴别诊断主要包括那些表现为反复发热的疾病，如感染性疾病、恶性病及其他慢性炎症性疾病（包括家族性地中海热和高IgD综合征）。

2.2我们需要完善哪些实验室检查？

实验室检查对诊断该病很重要。病程中血沉、CRP、血清淀粉样蛋白A（SAA）、全血细胞数及纤维蛋白原是评价炎症反应的重要指标。在患儿症状缓解后也需重复这些化验检查，以了解是否指标复升或接近正常。

还应观察尿液中有无蛋白尿及红细胞。在疾病活动期间尿检可能出现短暂改变。合并淀粉样变的患者可能持续出现蛋白尿。

在专门的遗传实验室可进行TNFR1基因分析。

2.3怎样治疗本病？

至今为止，还没有能够预防或治愈该病的方法。应用非甾体类抗炎药（NSAIDs如丙泊芬、萘普

生或吲哚美辛）可帮助缓解症状。大剂量应用糖皮质激素通常有效，但长期应用会导致严重的副作用。应用可溶性TNF受体抗体（依那西普）特异性阻断炎性细胞因子TNF可有效预防部分患者疾病复发。相反，抗TNF单克隆抗体的应用已经被证实与疾病进展有关。最近有报道一种新的阻断细胞因子（IL-1）的药物在部分患儿中得到了较好的疗效。

2.4药物治疗的副作用有哪些？

不同的药物治疗有其各自的副作用。如非甾体抗炎药可导致头痛、胃溃疡以及肾脏损害。糖皮质激素及生物制剂（TNF and IL-1抑制剂）会增加潜在的感染风险。另外，激素可能导致多种副作用。

2.5治疗应该持续多长时间？

由于相当少数的病人应用了抗-TNF和抗IL-1治疗，所以并不确定每次疾病发作时治疗还是持续治疗效果更好。也并不清楚持续治疗多久效果更好。

2.6是否存在非传统治疗方法或辅助疗法？

至今无有效的辅助治疗方法的相关报道

2.7需要什么样的定期检查？

治疗中的病人应至少每2-3个月定期监测血及尿液检查。

2.8本病会持续多长时间？

TRAPS为终身疾病，但随着年龄的增长，高热发作可逐渐减少，患者表现为慢性的不规律发作。不幸的是，这种疾病的自然进程并不能阻止淀粉样变的进展。

2.9本病是否有可能完全恢复？

不能，因为TRAPS为遗传性疾病。

3.日常生活

3.1本病对儿童和其家庭的日常生活有何影响？

频繁而持续的疾病发作影响正常的日常生活，并干扰病人和父母的工作。在疾病确诊之间经常要耽误相当长的时间，这可能会引起父母的焦虑，有时增加不必要的反复就诊。

3.2如何处理上学问题？

频繁的发热会影响学校的出勤。在有效的治疗下，旷课可有所减少。老师们必须了解疾病甚至懂得处理突然的发病。

3.3 TRAPS 患儿运动方面有限制么？

运动方面无限制。然而，频繁的缺席比赛和训练课可能会限制其参与团队竞技运动。

3.4 TRAPS 饮食方面有何需要注意的么？

该病没有特殊饮食要求。

3.5 气候会影响该病的病程么？

不能。

3.6 孩子能否接受疫苗接种？

是的，尽管这有可能会诱发高热，TRAPS 患儿可以接受预防接种。特别是当应用糖皮质激素或生物制剂治疗时，患儿有必要接种疫苗从而预防可能出现的感染。

3.7 如何对待性生活、妊娠和避孕？

TRAPS 病人可以拥有正常的性生活、成功妊娠并拥有自己的宝宝。但病人必须明白，后代有 50% 的可能患病。所以应该为病人及家属提供遗传咨询。