https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

Periodický syndrom asociovaný s receptorem pro tumor-nekrotizující faktor (TRAPS)

Verze č 2016

1. CO JE TRAPS?

1.1 Co je to?

TRAPS je zánětlivé onemocnění charakterizované opakovanými atakami vysokých kolísavých horeček trvajících obvykle dva až tři týdny. Horečka je typicky doprovázena zažívacími obtížemi (bolesti břicha, zvracení, průjem), bolestivou zarudlou vyrážkou, bolestí svalů a otokem kolem očí. V pozdní fázi se může projevit postižení ledvin. TRAPS může postihnout více členů téže rodiny.

1.2 O jak časté onemocnění se jedná?

TRAPS je považován za vzácné onemocnění, nicméně jeho skutečný výskyt není přesně známý. Postihuje stejným dílem chlapce i dívky a obvykle začíná v dětství, i když byly popsány případy začátku nemoci v dospělosti.
První případy byly popsány u pacientů s irsko-skotskými předky, avšak toto onemocnění bylo rozpoznáno i u jiných populací: Francouzů, Italů, Sefardických a Aškenázských Židů, Arabů, Arménů, Kabylianů z Maghrebu.
Neprokázalo se, že by roční období či podnebí ovlivňovalo průběh nemoci.

1.3 Jaké jsou příčiny tohoto onemocnění?

TRAPS je způsoben dědičnou poruchou proteinu (receptoru pro tumor

nekrotizující faktor I – TNFR1), která u pacienta vede k nadměrnému zvýšení akutní zánětlivé odpovědi. TNFR1 je jedním z buněčných receptorů pro vysoce účinnou cirkulující zánětlivou molekulu , označovanou jako tumor nekrotizující factor (TNF). Přímá souvislost mezi poruchou struktury a funkce TNFR1 a vysoce zánětlivými projevy pozorovanými u TRAPS nebyla dosud plně objasněna. Ataky mohou být vyvolány infekcí, poraněním či stresem.

1.4 Je nemoc dědičná?

TRAPS patří mezi autozomálně dominantně děděná onemocnění. To znamená, že nemoc je přenášena jedním z rodičů, který má toto onemocnění a je nositelem jedné abnormální kopie TNFR1 genu. Protože máme v těle 2 kopie každého genu, riziko přenesení choroby z postiženého rodiče na každého dalšího potomka je 50%. Při početí dítěte může vzniknout mutace nově (tzv. mutace de novo). V tomto případě jsou oba rodiče zdrávi a nejsou nositeli mutovaného genu. Zde je riziko TRAPS pro další dítě náhodné.

1.5 Proč moje dítě onemocnělo? Dá se nemoci předejít?

TRAPS je vrozené onemocnění. U člověka, který je nositelem mutace, se klinické příznaky TRAPS mohou, ale také nemusí projevit. Této nemoci se zatím nedá předcházet.

1.6 Jedná se o nakažlivé onemocnění?

TRAPS není infekční nemocí, rozvine se pouze u jedinců s genetickou odchylkou.

1.7 Jaké jsou hlavní projevy?

Hlavními příznaky jsou opakované záchvaty horeček trvající obvykle dva až tři týdny, někdy však mohou mít kratší nebo delší trvání. Tyto epizody jsou spojené se zimnicí a intenzivní bolestí svalů zejména trupu a horních končetin. Typická vyrážka má červenou barvu a je bolestivá, což souvisí s přítomností zánětu v kůži a svalech.
U většiny pacientů se v začátku ataky objeví pocit hluboké křečovité bolesti svalů, která se postupně zvyšuje a začne se přesouvat do dalších

částí končetin, dále je následována výsevem vyrážky. Bolesti celého břicha s nevolností a zvracením jsou časté. Záněty spojivek nebo otoky kolem očí jsou charakteristické, přestože tento příznak může být pozorován i u jiných nemocí. Bolesti na hrudi v důsledku zánětu pohrudnice nebo osrdečníku jsou rovněž popsány.
Někteří pacienti, obzvláště v dospělosti, mohou mít kolísavý, subchronický průběh nemoci, charakterizovaný záchvaty bolestí břicha, kloubů, svalů a očními projevy. Tyto ataky mohou a nemusí být doprovázeny horečkou, v laboratoři trvale přetrvává vysoká zánětlivá aktivita. Nejzávažnější dlouhodobou komplikací TRAPS je amyloidóza, která se objeví asi ve 14% případů. Amyloidóza je způsobena zvýšenou produkcí cirkulujícího proteinu označovaného jako amyloid A v krvi a jeho následným ukládáním v těle. Poškození ledvin způsobené ukládáním amyloidu vede ke ztrátám velkého množství bílkoviny močí a rozvoji ledvinného selhání.

1.8 Je tato nemoc stejná u každého dítěte?

Projevy TRAPS se liší od pacienta k pacientovi, zejména z hlediska trvání atak a bezpříznakového období. Kombinace hlavních příznaků je také proměnlivá. Tyto rozdíly mohou být částečně vysvětleny genetickými faktory.