



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

Περιοδικό συνδρομο σχετιζόμενο με τον υποδοχέα του παραγοντα νεκρωσης των ογκων (traps) ή οικογενής ιρλανδικός πυρετός

Έκδοση από 2016

1. ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΤΟ TRAPS

1.1 Τι είναι;

Το TRAPS είναι μια φλεγμονώδης νόσος που χαρακτηρίζεται από υποτροπιάζοντα επεισόδια υψηλού πυρετού, διάρκειας συνήθως δύο έως τριών εβδομάδων. Τυπικά, ο πυρετός συνοδεύεται από γαστρεντερικές διαταραχές (κοιλιακό άλγος, έμετο, διάρροια), επώδυνα κόκκινα δερματικά εξανθήματα, μυϊκό πόνο και οίδημα γύρω από τα μάτια. Διαταραχή της νεφρικής λειτουργίας μπορεί να παρατηρηθεί στην όψιμη φάση της νόσου. Είναι δυνατό να υπάρχουν παρόμοιες περιπτώσεις στην ίδια οικογένεια.

1.2 Πόσο συχνό είναι;

Το TRAPS σπάνια νόσος, αλλά ο πραγματικός επιπολασμός της είναι προς το παρόν άγνωστος. Προσβάλλει εξίσου άνδρες και γυναίκες και πρωτοεμφανίζεται συνήθως κατά την παιδική ηλικία, αν και έχουν περιγραφεί ασθενείς με έναρξη κατά την ενήλικη.

Οι πρώτες περιπτώσεις αναφέρθηκαν σε ασθενείς Ιρλανδο-σκωτικής καταγωγής. Ωστόσο, η νόσος έχει αναγνωριστεί και σε άλλους πληθυσμούς: Γάλλους, Ιταλούς, Σεφαραδίτες και Ασκενάζι Εβραίους, Αρμένιους, Άραβες και Καμπύλους (βερβερική εθνική ομάδα) από το Maghreb (βορειο-ανατολική Αφρική).

Οι εποχές και το κλίμα δεν έχει αποδειχθεί ότι επηρεάζουν την πορεία της νόσου.

1.3 Ποια είναι τα αίτια της νόσου;

Το TRAPS οφείλεται σε μια κληρονομική ανωμαλία μιας πρωτεΐνης (υποδοχέας I του παράγοντα νέκρωσης των όγκων [TNFR1]), η οποία οδηγεί σε αύξηση της φυσιολογικής οξείας φλεγμονώδους απάντησης του ασθενούς. Ο TNFR1 είναι ένας από τους κυτταρικούς υποδοχείς που είναι ειδικοί για ένα ισχυρό φλεγμονώδες μόριο που κυκλοφορεί στο αίμα και είναι γνωστό ως παράγοντας νέκρωσης των όγκων (TNF). Η άμεση σχέση μεταξύ της ανωμαλίας της πρωτεΐνης TNFR1 και της σοβαρής υποτροπιάζουσας φλεγμονώδους κατάστασης που παρατηρείται στο TRAPS δεν έχει ακόμα προσδιοριστεί πλήρως. Οι λοιμώξεις, οι τραυματισμοί ή το ψυχολογικό stress μπορεί να πυροδοτήσουν τα επεισόδια της νόσου.

1.4 Είναι κληρονομικό;

Το TRAPS κληρονομείται ως σωματική επικρατούσα νόσος. Αυτή η μορφή κληρονομικότητας σημαίνει ότι η νόσος μεταβιβάζεται από τον έναν από τους γονείς που έχει τη νόσο και φέρει ένα ανώμαλο αντίγραφο του γονιδίου TNFR1. Όλα τα άτομα έχουν δύο αντίγραφα όλων των γονιδίων. Ως εκ τούτου, ο κίνδυνος ενός προσβεβλημένου γονέα να μεταβιβάσει το μεταλλαγμένο αντίγραφο του γονιδίου TNFR1 σε κάθε παιδί του είναι 50%. Νέες μεταλλάξεις μπορεί επίσης να συμβούν. Στις περιπτώσεις αυτές, κανένας από τους γονείς δεν έχει τη νόσο ούτε φέρει μετάλλαξη του γονιδίου του TNFR1, αλλά η βλάβη του γονιδίου TNFR1 εμφανίζεται κατά τη σύλληψη του παιδιού. Σε αυτήν την περίπτωση, ο κίνδυνος ενός άλλου παιδιού της οικογένειας να εμφανίσει TRAPS, είναι τυχαίος.

1.5 Γιατί το παιδί μου έχει αυτή τη νόσο; Μπορεί να προληφθεί;

Το TRAPS είναι κληρονομική νόσος. Ένα άτομο που φέρει τη μετάλλαξη μπορεί να παρουσιάζει ή να μην παρουσιάζει τα κλινικά συμπτώματα του TRAPS. Η νόσος δεν μπορεί να προληφθεί.

1.6 Είναι μεταδοτικό;

Το TRAPS δεν είναι λοιμώδης νόσος. Μόνο γενετικά επιβαρυμένα άτομα παρουσιάζουν τη νόσο.

1.7 Ποια είναι τα κυριότερα συμπτώματα;

Τα κύρια συμπτώματα είναι υποτροπιάζοντα επεισόδια πυρετού που τυπικά διαρκούν δύο ή τρεις εβδομάδες αλλά μερικές φορές μπορεί να είναι μικρότερης ή μεγαλύτερης διάρκειας. Αυτά τα επεισόδια συνοδεύονται από ρίγη και έντονο πόνο στους μύες του κορμού και των άνω άκρων. Το τυπικό εξάνθημα είναι κόκκινο και επώδυνο και αντανακλά τη φλεγμονή της υποκείμενης περιοχής του δέρματος και των μυών.

Κατά την έναρξη των επεισοδίων, οι περισσότεροι ασθενείς βιώνουν μια αίσθηση βαθιάς μυϊκής κράμπας που σταδιακά αυξάνει σε ένταση και αρχίζει να μεταναστεύει σε άλλα σημεία των άκρων, ακολουθούμενη από την εμφάνιση εξανθήματος. Συνήθως υπάρχει διάχυτος κοιλιακός πόνος με ναυτία και έμετο. Χαρακτηριστική του TRAPS είναι η φλεγμονή της μεμβράνης που καλύπτει το μπροστινό μέρος του οφθαλμού (τον επιπεφυκότα), καθώς και το οίδημα γύρω από τα μάτια, αν και αυτό το σύμπτωμα μπορεί να παρατηρηθεί και σε άλλα νοσήματα. Πόνος στο στήθος που οφείλεται σε φλεγμονή του υπεζωκότα (μεμβράνη που περιβάλλει τους πνεύμονες) ή του περικαρδίου (μεμβράνη που περιβάλλει την καρδιά), έχει επίσης αναφερθεί.

Μερικοί ασθενείς, ειδικά κατά την ενήλικη ζωή, παρουσιάζουν διακυμάνσεις και χρονιότερη πορεία της νόσου, η οποία χαρακτηρίζεται από εξάρσεις κοιλιακού άλγους, πόνο στις αρθρώσεις και στους μύες, οφθαλμικές εκδηλώσεις, με ή χωρίς πυρετό, και από μόνιμη αύξηση των εργαστηριακών παραμέτρων της φλεγμονής. Η αμυλοείδωση είναι η πιο σοβαρή μακροχρόνια επιπλοκή του TRAPS και συμβαίνει στο 14% των ασθενών. Η αμυλοείδωση οφείλεται στην εναπόθεση στους ιστούς ενός κυκλοφορούντος μορίου που παράγεται κατά τη διάρκεια της φλεγμονής και ονομάζεται αμυλοειδές Α του ορού. Η νεφρική εναπόθεση αμυλοειδούς Α οδηγεί στην απώλεια μεγάλης ποσότητας πρωτεϊνών στα ούρα και εξελίσσεται σε νεφρική ανεπάρκεια.

1.8 Είναι η νόσος η ίδια σε όλα τα παιδιά;

Η εμφάνιση του TRAPS ποικίλλει από ασθενή σε ασθενή, όσον αφορά τη διάρκεια τη διάρκεια των επεισοδίων και τη διάρκεια των ελεύθερων συμπτωμάτων περιόδων. Ο συνδυασμός των κύριων συμπτωμάτων επίσης ποικίλλει. Αυτές οι διαφορές μπορούν να εξηγηθούν εν μέρει από τους γενετικούς παράγοντες.