

תסמונת TRAPS

גרסת 2016

1. מהי תסמונת TRAPS?

1.1 מהי המחלה?

תסמונת TRAPS הינה מחלה דלקתית המתאפיינת בהתקפים חוזרים של חום גבוה, בדרך כלל במשך שבועיים עד שלושה שבועות. החום מלווה באופן טיפוסי בהפרעות במערכת העיכול (כאבי בטן, הקאות, שלשולים), תפרחת עורית אדומה וכואבת, כאבי שרירים ונפיחות סביב העיניים. ניתן לראות פגיעה בתפקוד הכלייתי בשלבים המאוחרים של המחלה. לעתים המחלה עוברת במשפחות.

1.2 מהי שכיחות המחלה?

תסמונת TRAPS נחשבת למחלה נדירה, אך שכיחותה האמיתית אינה ידועה. היא פוגעת בבנים ובנות בשכיחות דומה ומתחילה בדרך כלל במהלך הילדות, אם כי דווחו מקרים בהם המחלה התפרצה בגיל מבוגר. המקרים הראשונים שדווחו היו באנשים ממוצא אירי-סקוטי, אך המחלה זוהתה גם באוכלוסיות אחרות: צרפתים, איטלקים, יהודים אשכנזים וספרדים, ארמנים וערבים. אין הוכחות לכך שהעונה והאקלים משפיעים על מהלך המחלה.

1.3 מהם הגורמים למחלה?

המחלה נגרמת על-ידי פגם ביצור חלבון (1 Receptor Factor Necrosis Tumor TNFR1 החלבון). החולה בגוף התקינה הדלקתית התגובה להתגברות הגורם, (TNFR1) הוא אחד הקולטנים התאיים למולקולה דלקתית פוטנטית בזרם הדם הנקראת TNF. הקשר הישיר בין חלבון TNFR1 הפגום לבין מצב הדלקת החוזרת החמורה במחלה אינו ברור לחלוטין עדיין. זיהומים, טראומה או מצוקה נפשית עלולים לעורר התקף של המחלה.

1.4 האם המחלה תורשתית?

המחלה עוברת בתורשה כמחלה אוטוזומלית דומיננטית. משמעות הדבר היא שלאחד מהוריו של החולה עותק לא תקין של הגן TNFR1. (גן מוטנטי). לכל אדם יש 2 עותקים של כל גן, אחד מכל הורה, לכן הסיכון להעברת המחלה מהורה עם גן פגום הוא 50%. קיימת גם אפשרות של מוטציה אצל הילד מבלי שאף אחד מההורים נושא מוטציה. מקרה זה נקרא מוטציה "דה נובו" (חדשה), והשגיאה הגנטית במקרה זה ארעה לראשונה בתהליך היווצרות הילד. במקרה כזה, הסיכון שילד נוסף יפתח את המחלה הוא אקראי.

1.5 מדוע ילדי חולה במחלה? האם ניתן למנוע אותה?

המחלה הינה מחלה תורשתית. אדם שנושא את המוטציה בגן עשוי להציג את התסמינים הקליניים של המחלה ועשוי שלא להציגם. כיום לא ניתן למנוע את המחלה.

1.6 האם המחלה מדבקת?

תסמונת TRAPS אינה מחלה מדבקת. רק אנשים בעלי הגן המוטנטי יכולים לפתח אותה.

1.7 מהם תסמיני המחלה העיקריים?

התסמינים העיקריים הם התקפי חום חוזרים, שמשכם לרוב שבועיים-שלושה אך הם עשויים להיות ארוכים יותר. ההתקפים כוללים צמרמורות וכאבי שרירים, במיוחד בפלג הגוף העליון ובגפיים, ובהמשך פריחה אופיינית אדומה וכואבת. רוב החולים מתארים תחושה של כאב שרירים עמוק בתחילת ההתקפים, אשר עוצמתו מתגברת ונודד לכיוון הגפיים, עם הופעה של פריחה אופיינית. בנוסף שכיח כאב בטן לא ממוקד המלווה בבחילה והקאה. דלקת בלחמית ו/או נפיחות מסביב העפעפיים מאפיינים את המחלה, למרות שניתן לראות תסמינים אלה גם במחלות אחרות. כאבים בחזה דווחו גם הם, בשל דלקת בקרום הריאה (הקרום המקיף את הריאות) או קרום הלב (הקרום המקיף את הלב). משכי ההתקפים עלולים להיות ארוכים או קצרים. חולים מסוימים, בעיקר מבוגרים, הינם בעלי מחלה משתנה ותת-כרונית המאופיינת על ידי התקפים של כאבי בטן, כאבי מפרקים ושרירים, ותופעות עיניות עם או ללא חום ועלייה במדדי דלקת מעבדתיים. עמילואידוזיס הוא הסיבוך הקשה ביותר של המחלה, אשר מופיע ב-14% מהחולים. הוא נובע הצטברות של מולקולה שנוצרת במהלך התהליך הדלקתי, ונקראת עמילואיד A. משקעים של חלבון זה בכליות מובילים לאובדן כמות גדולה של חלבון בשתן ומתפתחים עד לאי ספיקת כליות.

1.8 האם המחלה מתבטאת באופן דומה בכל הילדים?

דרך הופעת המחלה שונה בכל חולה. דבר זה מתבטא בעיקר במשכי הזמן של ההתקפים ובמשכן של התקופות ללא תסמינים, ובשילוב התסמינים השונים שעשוי להיות שונה בין החולים. ניתן להסביר הבדלים אלו, לפחות בחלקם, על-ידי סיבות גנטיות.