



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/LV/intro>

Ar Tumora Nekrozes Faktoru Receptoriem Asociētais Periodiskais Sindroms (TRAPS) jeb Pārmantots Hibernējošs Drudzis

Versija 2016

1. KAS IR TRAPS?

1.1. Kas tas ir?

TRAPS ir iekaisuma slimība, kuru raksturo atkārtotas, straujas ķermeņa temperatūras kāpumu lēkmes, kas parasti ilgst divas līdz trīs nedēļas. Drudzis parasti sastopams kopā ar kuņģa-zarnu trakta traucējumiem (sāpes vēderā, vemšana, caureja), sāpīgiem sarkaniem ādas izsitumiem, muskuļu sāpēm un pietūkumu ap acīm. Slimības galējā stadijā, sakarā ar smagu proteīnūriju, var novērot nieru darbības traucējumus. Slimība var būt sastopama kādam no ģimenes locekļiem.

1.2. Cik bieži slimība sastopama?

TRAPS tiek uzskatīts par reti sastopamu slimību, bet tās patiesā izplatība šobrīd vēl nav zināma. Tā skar vienādi gan vīriešus, gan sievietes un slimības sākums parasti vērojams bērnībā, pat ja tiek raksturots pieaudzis patients.

Pirmie zināmie saslimšanas gadījumi norāda uz īru-skotu izcelsmes pacientiem, tomēr slimība tikusi novērota arī citām tautībām: francūžiem, itāliešiem, sefardu un ashkenazi ebrejiem, armēņiem, arābiem un Kabīlijas reģiona iedzīvotājiem no Magrebas (Alžīrija). Gadalaiku un klimata maiņu ietekme uz slimības gaitu nav novērota.

1.3. Kādi ir slimības cēloņi?

TRAPS ir saistīts ar iedzimtu olbaltuma (audzēja nekrozes faktora receptora I (TNFRI)) anomāliju, kas noved pie pacienta normālās akūtās iekaisuma reakcijas palielināšanās. TNFRI ir viens no šūnu specifiskajiem receptoriem spēcīga iekaisuma cirkulējošām molekulām, kas nosaukts par audzēja nekrozes faktoru (ANF). Tieša saikne starp strukturālām un funkcionālām izmaiņām TNFRI olbaltumā un smagu atkārtotu iekaisuma stāvokli, kas novērots TRAPS, vēl nav pilnībā identificēta. Infekcija, trauma vai psiholoģisks stress varētu izraisīt slimības lēkmi.

1.4. Vai tā ir iedzimta?

TRAPS ir iedzimta autosomāli dominējoša slimība. Tas nozīmē, ka slimību bērnam nodod viens no vecākiem, kuram ir šī slimība un kurš pārnēsā patoloģisko gēna TNFRI kopiju. Tā kā visiem mūsu gēniem ir divas kopijas, tad risks slimības skartajam vecākam nodot tālāk pārveidoto gēna TNFRI kopiju un līdz ar to arī nodot slimību katram bērnam ir 50%. Var gadīties arī jauna mutācija (de novo), tas nozīmē, ka gadījumos, ja nevienam no vecākiem nav slimība un neviens nepārnēsā TNFRI gēnu, pie bērna ieņemšanas var parādīties gēna TNFRI izmaiņas. Šajā gadījumā risks, ka arī nākošajam bērnam atklāsies TNFRI, ir nejaušs.

1.5. Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai no tās iespējams pasargāties?

TRAPS ir iedzimta slimība. Persona, kurai ir mutētais gēns, var uzrādīt un var arī neuzrādīt TRAPS klīniskos simptomus. No šīs slimības nav iespējams pasargāties.

1.6. Vai tā ir lipīga?

TRAPS nav infekciju slimība. Tā attīstās tikai ģenētiski skartiem pacientiem.

1.7. Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Galvenie slimības simptomi ir atkārtotas drudža lēkmes, kas parasti ilgst divas līdz trīs nedēļas, saistītas ar tādiem simptomiem kā drebuļi

un intensīvas muskuļu sāpes, tai skaitā arī ķermeņa un augšējo ekstremitāšu sāpes. Slimībai tipiski ir sarkani un sāpīgi izsitumi, kas raksturo iekaisumu zem atbilstošajiem ādas un muskuļu apvidiem. Vairums pacientu lēkmju sākumā piedzīvo dziļas krampjveida muskuļu sāpes, kuru intensitāte pakāpeniski palielinās un pārvietojas uz citām ekstremitātēm, kam seko izsitumu parādīšanās. Simptomus pavada vēdera sāpes ar vemšanu un sliktu dūšu. Acs ārējā apvalka iekaisums (konjunktīva) vai pietūkums ap acīm var tikt novērots arī citu slimību gadījumos, taču tas raksturo TRAPS. Pleiras (plaušu apvalka membrāna) vai perikarda (locītavas membrane) iekaisuma rezultātā pacienti sūdzas par sāpēm krūtīs.

Dažiem pacientiem, īpaši pieaugušiem, ir sub-hroniska svārstīga slimības gaita, kuru raksturo sāpju uzliesmojumi vēdera apvidū, locītavu un muskuļu sāpes, acu slimības ar vai bez drudža un pastāvīgi paaugstināti iekaisuma rādītāji laboratoriskajos izmeklējumos. Amiloidoze ir vissmagākā TRAPS ilgtermiņa komplikācija, kura sastopama apmēram 14% pacientu. Amiloidoze rodas cirkulējošajām molekulām nogulsņējoties audos, kas norisinās iekaisuma laikā un tiek dēvēts par seruma amiloīdu A. Nierēs nogulsņējas amiloīds A, kas noved pie liela proteīnu zuduma urīnā un izraisa nieru mazspēju.

1.8. Vai slimība visiem bērniem izpaužas vienādi?

TRAPS izpausmes katram pacientam ir atšķirīgas, lēkmju ilguma ziņā un bezsimptomu perioda ilguma ziņā. Galveno slimības raksturojošo simptomu kombinācija ir mainīga. Šīs atšķirības daļēji skaidrojamas ar ģenētiskajiem faktoriem.