



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

ՈՒՌՈՒՅՔԻ ՆԵԿՐՈԶԱՑՆՈՂ ԳՈՐԾՈՆԻ ԸՆԿԱԼԻՉԻ ՀԵՏ ԱՍՈՑԱԾՎԱԾ ՊԱՐԲԵՐԱԿԱՆ ՀԱՄԱԽՏԱՆԻՇ (TRAPS) ԿԱՄ ԸՆՏԱՆԵԿԱՆ ԻՌԱՆՆԴԱԿԱՆ ՏԵՆԴ

Տարբերակ 2016

1. Ի՞նչ է TRAPS-ը:

1.1 Ի՞նչ է սա:

TRAPS-ը բորբոքային հիվանդություն է, որը բնութագրվում է պիկերով բարձրացող տենդի կրկնվող գրոհներով, որոնք սովորաբար տևում են 2 -3 շաբաթ: Տենդը սովորաբար ուղեկցվում է ստամոքսաղիքային խանգարումներով (որովայնացավ, փսխում, լուծ), ցավոտ, կարմիր մաշկային ցանով, մկանացավով և աչքերի շուրջը առաջացող այտուցով: Հիվանդության ուշ փուլերում կարող է նկատվել երիկամների ֆունկցիայի խանգարում: Հնարավոր է մեկ ընտանիքում նմանատիպ դեպքերի առաջացում:

1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:

TRAPS-ը համարվում է հազվադեպ հանդիպող հիվանդություն, սակայն իրական տարածվածությունը ներկայումս անհայտ է: Տղամարդկանց և կանանց մոտ հանդիպում է հավասարապես: Հիվանդության սկիզբը սովորաբար մանկական տարիքում է հանդիպում, չնայած նկարագրված են դեպքեր, որոնք սկսվել են չափահաս տարիքում:

Հիվանդության առաջին դեպքերը նկարագրվել է Իռլանդա-Շոտլանդական ծագմամբ հիվանդների մոտ, սակայն հիվանդությունը հայտնաբերվել է այլ պոպուլյացիաներում ևս (ֆրանսիացիներ, իտալացիներ, սեֆարդ և աչքենագի հրեաներ, հայեր, արաբներ և Մահրեբի քաբիլացիներ):

Տարվա եղանակը և կլիման հիվանդության ընթացքի վրա ազդեցությունն չունեն:

1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:

TRAPS-ը պայմանավորված է սպիտակուլցի (Ուռուցքի նեկրոզացնող գործոնի ընկալիչ 1՝ ՌԲԳԸ 1 (TNFR1)) ժառանգական անոմալիայով, որը հանգեցնում է հիվանդի նորմալ սուր բորբոքային պատասխանի ավելացմանը: ՌԲԳԸ 1-ը բջջային ընկալիչներից մեկն է, որը յուրահատուկ է ուռուցքի նեկրոզացնող գործոն ՝ ՌԲԳ, կոչվող, հզոր, բորբոքային, շրջանառվող մոլեկուլի համար: ՌԲԳԸ 1 սպիտակուլցի ձևափոխման և TRAPS-ի ժամանակ հանդիպող ծանր կրկնվող բորբոքային վիճակների միջև ուղիղ կապը դեռևս ամբողջովին հայտնաբերված չէ: Ինֆեկցիան, վնասվածքը կամ հոգեբանական սթրեսը կարող են հիվանդության գրոհի խթան հանդիսանալ:

1.4 Այն ժառանգակա՞ն է:

TRAPS-ը ժառանգվում է որպես աուտոսոմ դոմինանտ հիվանդություն: Ժառանգման այս ձևը նշանակում է, որ հիվանդությունը փոխանցվում է ծնողներից մեկի կողմից, ով ունի այս հիվանդությունը կամ կրում է ՌԲԳԸ 1 գենի ոչ նորմալ կրկնօրինակ: Մարդիկ ունեն բոլոր գեններից 2 օրինակ, հետևաբար ռիսկը, որ ծնողը կփոխանցի ՌԲԳԸ1 գենի մուտացված կրկնօրինակը յուրաքանչյուր երեխային, 50% է: Հնարավոր է նաև Դե Նովո (նոր) մուտացիաների առաջացումը, այս դեպքերում ծնողները ո՛չ հիվանդ են, ո՛չ էլ ՌԲԳԸ1 գենի մուտացիայի կրող, բայց ՌԲԳԸ1 գենի խանգարումը առաջանում է երեխայի բեղմնավորման ժամանակ: Այս դեպքերում ռիսկը, որ մյուս երեխան կունենա ՌԲԳԸ 1, քիչ հավանական է:

1.5 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Հնարավո՞ր է այն կանխարգելել:

TRAPS-ը ժառանգական հիվանդություն է: Անձը, ով մուտացիա է կրում, կարող է ունենալ կամ չունենալ TRAPS-ի կլինիկական նշանները: Ներկայումս հիվանդությունը հնարավոր չէ կանխարգելել:

1.6 Այն ինֆեկցիա՞ է:

TRAPS-ը ինֆեկցիոն հիվանդությունն է: Միայն գենետիկ խանգարումով հիվանդները կարող են ունենալ այս հիվանդությունը:

1.7 Որո՞նք են հիվանդության հիմնական նշանները:

Հիմնական նշանները տենդի կրկնվող նոպաներն են, սովորաբար 2-3 շաբաթ տևողությամբ, բայց երբեմն կարող են տևել ավելի կարճ կամ երկար: Այս դրվագները ուղեկցվում են դողով և արտահայտված մկանացավով, ներգրավելով իրանի և վերին վերջույթների մկանները: Բնորոշ ցանը կարմիր երանգի է և ցավոտ, համապատասխանում է մաշկի և մկանային տարածքի հիմքում ընկած բորբոքմանը:

Հիվանդներից շատերը նոպայի սկզբում ունենում են ուժեղ, կծկումային մկանացավ, որի ինտենսիվությունը աստիճանաբար ավելանում է և ցավը սկսում է թափառել դեպի վերջույթների այլ հատվածներ, որին հետևում է ցանի առաջացումը: Հանդիպում է տարածուն որովայնացավ, սրտխառնոցով և փսխումներով: TRAPS-ին բնորոշ է աչքի առաջային հատվածը ծածկող թաղանթների բորբոքում կամ աչքի շրջակա հատվածի այտուց, չնայած այս նշանը կարող է հանդիպել այլ հիվանդությունների դեպքում ևս:

Նկարագրված է նաև կրծքավանդակի ցավ, որն առաջանում է թոքամզի (թոքերը պատող թաղանթի) և պերիկարդի (սիրտը պատող թաղանթի) բորբոքման հետևանքով:

Որոշ հիվանդներ, հատկապես մեծահասակները, ունենում են հիվանդության ալիքաձև և ենթախրոնիկ ընթացք, որը բնութագրվում է տենդով ուղեկցվող կամ առանց տենդի որովայնացավով, հոդամկանացավով, ակնային նշաններով և բորբոքային լաբորատոր ցուցանիշների կայուն բարձրացմամբ:

Ամիլոիդոզը TRAPS-ի երկարաժամկետ բարդություններից ամենածանր է և հայտնաբերվում է հիվանդների 14%-ի մոտ:

Ամիլոիդոզը պայմանավորված է հյուսվածքներում շրջանառվող բորբոքման ընթացքում արտադրվող մոլեկուլների կուտակմամբ, որոնք կոչվում են Ամիլոիդ A: Երիկամներում Ամիլոիդ A-ի կուտակումները հանգեցնում են մեզով մեծ քանակի սպիտակուլցների կորստի և երիկամային անբավարարության զարգացմանը:

1.8 Հիվանդությունը նմա՞ն է բոլոր երեխաների մոտ:

TRAPS-ի ընթացքը տարբեր հիվանդների մոտ տարբեր է՝ սրացումների և առանց սիմպտոմների շրջանների տևողության առումով: Հիմնական նշանների զուգորդումը նույնպես տարբերվում է: Այս տարբերությունները հնարավոր է պայմանավորված են գենետիկական գործոնների հետ: