



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

Periodični sindrom vezan za receptor faktora tumorske nekroze (TRAPS, engl. Tumor necrosis factor receptor associated periodic syndrome) ili familijarna hibernianska groznica

Verzija

1. ŠTA JE TRAPS?

1.1. Šta je to?

TRAPS je infklamatorna bolest koju karakterišu ponavljajuće epizode visoko povišene temperature, obično u trajanju 2 ili 3 sedmice. Febrilnost je tipično praćena gastrointestinalnim poremećajima (bolom u truhu, povraćanjem, proljevom), bolnim crvenim kožnim osipom, mišićnim bolom i otokom oko očiju. Oštećena bubrežna funkcija se može vidjeti u kasnoj fazi bolesti. Moguće je naći slične slučajeve unutar jedne porodice.

1.2. koliko je česta?

TRAPS se smatra rijetkom bolešću ali prava prevalenca je trenutno nepoznata. Aficira muškarce i žene podjednako i početak je obično u djetinjstvu, iako su opisani i pacijenti sa početkom u odrasloj dobi. Prvi slučajevi su otkriveni kod pacijenata irsko-škotskog porijekla; također, bolest je otkrivena i u drugim populacijama: kod Francuza, Italijana, Sefardskih i Aškenazi Jevreja, Armenaca, Arapa i Kabilijancima iz Magriba.

Nije se pokazalo da godišnja doba i klima imaju uticaj na tok bolesti.

1.3. Šta uzrokuje bolest?

TRAPS nastaje zbog nasljedne anomalije proteina (Receptor faktora tumorske nekroze I (TNFRI, engl. Tumor Necrosis Factor Receptor I), što dovodi do pojačanja normalnog akutnog inflamatornog odgovora bolesnika. TNFRI je jedan od ćelijskih receptora specifičnih za potentnu cirkulirajuću upalnu molekulu poznatu kao faktor tumorske nekroze (TNF, engl. Tumor Necrosis Factor). Još uvijek nije otkrivena direktna povezanost teškog ponavljajućeg upalnog stanja i TRAPS-a. Infekcija, povreda ili psihološki stres mogu potaknuti napad.

1.4. Da li je nasljedna?

TRAPS se nasljeđuje kao autosomno dominantna bolest. Ovakav način nasljeđivanja znači da se bolest nasljeđuje od jednog roditelja koji ima bolest i nosi abnormalnu kopiju TNFRI gena. Sve osobe imaju 2 kopije svih gena; stoga, rizik da pogođeni roditelj prenese mutiranu kopiju gena TNFRI svakom djetetu iznosi 50%. Mogu nastati i de novo (nove) mutacije; u takvim slučajevima nijedan od roditelja nema bolest i nijedan ne nosi mutaciju TNFRI gena već do poremećaja TNFRI gena dolazi u vrijeme začeća djeteta. U tom slučaju je rizik da drugo dijete razvije TRAPS slučajan.

1.5. Zašto moje dijete ima bolest? Može li se prevenirati?

TRAPS je nasljedna bolest. Osoba koja je nosilac mutacije može ili ne mora imati kliničke simptome TRAPS-a. Bolest se u ovom momentu ne može spriječiti.

1.6. Da li je infektivna?

TRAPS nije infektivna bolest. Samo genetski-pogođene osobe razvijaju TRAPS.

1.7. Koji su glavni simptomi?

Glavni simptomi su ponavljajuće febrilne epizode koji obično traju dvije ili tri sedmice, no ponekad i duže ili kraće. Spomenute epizode povezane su s tresavicom i intenzivnim bolovima u mišićima, uključujući trup i gornje ekstremitete. Tipični osip je crven i bolan i povezan je s pratećom upalom kože i mišića.

U vrijeme početka napadaja većina pacijenata ima osjećaj duboke grčevite boli u mišićima koja se vremenom intenzivira i počinje se seliti na druge dijelove ekstremiteta te je praćena pojavom osipa. Česta je i difuzna bol u trbuhu s mučninom i povraćanjem. Upala membrane koja pokriva prednju stranu očiju (konjunktivu) ili otok oko očiju karakteristično je za TRAPS, mada se ovi simptomi mogu pojaviti i u drugim bolestima. Opisana je i bol u grudnom košu zbog upale pleure (membrane koja prekriva pluća).

Neki pacijenti, naročito u odrasloj dobi, imaju fluktuirajući i subhronični tok bolesti karakteriziran pogoršanjima bolova u trbuhu, bolovima u zglobovima i mišićima, manifestacijama na oku sa ili bez temperature i trajnim povišenjem laboratorijskih parametara upale. Amiloidoza je najteža dugoročna komplikacija TRAPS-a koja se javlja u 14% bolesnika. Amiloidoza nastaje zbog odlaganja cirkulirajuće molekule koja se proizvodi za vrijeme upale, a naziva se serumski amiloid A. Odlaganje amiloida A u bubregu dovodi do gubitka velike količine proteina u urinu i napredovanja do bubrežnog zatajenja.

1.8. Da li je bolest ista kod svakog djeteta?

Prezentacija TRAPS-a razlikuje se od jednog do drugog pacijenta u smislu trajanja svakog napada i trajanja razdoblja bez simptoma. Kombinacija glavnih simptoma također je različita. Takve razlike djelomično se mogu objasniti genetskim faktorima.