



https://printo.it/pediatric-rheumatology/CH_IT/intro

Sindrome Periodica Associata al Recettore del Fattore di Necrosi Tumorale (TRAPS) o Febbre Iberniana Familiare

Versione 2016

1. CHE COS'È LA TRAPS

1.1 Che cos'è?

La TRAPS è una malattia infiammatoria caratterizzata da attacchi ricorrenti di febbre con picchi elevati, che di solito durano due o tre settimane. La febbre è in genere accompagnata da disturbi gastrointestinali (dolore addominale, vomito, diarrea), eritemi cutanei dolorosi, dolore muscolare e gonfiore periorbitale. È possibile osservare una funzionalità renale compromessa nella fase tardiva della malattia. È possibile avere più casi nella stessa famiglia.

1.2 È diffusa?

Si pensa che la TRAPS sia una malattia rara ma la reale prevalenza non è attualmente nota. Colpisce i maschi e le femmine in egual misura e la sua insorgenza avviene di solito durante l'infanzia, sebbene siano stati segnalati anche pazienti con insorgenza in età adulta.

I primi casi sono stati segnalati nei pazienti con antenati irlandesi e scozzesi; tuttavia, la malattia è stata rilevata anche in altre popolazioni: Francesi, Italiani, Ebrei Sefarditi e Aschenaziti, Armeni, Arabi e Berberi del Maghreb.

Non è stato dimostrato che le stagioni e il clima influenzino il decorso della malattia.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

La TRAPS è dovuta a un'anomalia ereditaria di una proteina (recettore tipo 1 del fattore di necrosi tumorale[TNFR1]), che causa un aumento della normale risposta infiammatoria acuta del paziente. Il TNFR1 è uno dei recettori cellulari specifici di una potente molecola infiammatoria circolante nota come fattore di necrosi tumorale (TNF). Il collegamento diretto tra l'alterazione della proteina TNFR1 e lo stato infiammatorio ricorrente grave osservato nella TRAPS, non è stato ancora completamente identificato. Infezioni, lesioni o stress psicologico possono innescare gli attacchi.

1.4 È ereditaria?

La TRAPS viene ereditata come malattia autosomica dominante. Questa forma di ereditarietà indica che la malattia è trasmessa da uno dei genitori che ha la malattia e trasporta una copia anomala del gene TNFR1. Tutte le persone hanno 2 copie di tutti i geni; quindi, il rischio che ci sia un genitore colpito che trasmetta la copia mutata del gene TNFR1 a ogni bambino è del 50%. Si possono verificare anche mutazioni de novo (nuove); in tali casi, nessuno dei genitori ha la malattia, né porta una mutazione del gene TNFR1, ma tale nuova mutazione si manifesta al concepimento del bambino. In questo caso, il rischio che un altro bambino sviluppi questa alterazione del gene TNFR1 è casuale.

1.5 Perché mio figlio ha questa malattia? Si può prevenire?

La TRAPS è una malattia ereditaria. Una persona che porta la mutazione potrebbe o non potrebbe manifestare i sintomi clinici della TRAPS. Attualmente la malattia non può essere prevenuta.

1.6 È infettiva?

La TRAPS non è una malattia infettiva. Solo i soggetti geneticamente predisposti sviluppano la malattia.

1.7 Quali sono i sintomi principali?

I sintomi principali sono caratterizzati da attacchi ricorrenti di febbre

che in genere durano due o tre settimane ma che a volte hanno una durata minore o maggiore. Questi episodi sono associati a brividi e intenso dolore muscolare che interessa il tronco e gli arti superiori. La tipica manifestazione cutanea è dolente e di colore rosso, e corrisponde a un'infiemmazione sottostante della pelle e dell'area muscolare. La maggior parte dei pazienti ha una sensazione di forti crampi muscolari all'inizio degli attacchi che gradualmente aumentano di intensità e iniziano a migrare ad altre parti degli arti, seguiti dalla comparsa della manifestazione cutanea. Dolori addominali diffusi con nausea e vomito sono sintomi comuni. L'infiemmazione della membrana che copre la parte anteriore degli occhi (congiuntiva) o il gonfiore intorno agli occhi (edema periorbitario) sono caratteristici della TRAPS, sebbene questi sintomi possano essere osservati anche in altre malattie. Sono segnalati anche casi di dolore al torace dovuto all'infiemmazione della pleura (la membrana che circonda i polmoni) o del pericardio (la membrana che circonda il cuore). Alcuni pazienti, soprattutto in età adulta, hanno un decorso subcronico e fluttuante della malattia, caratterizzato da ricomparsa di dolore addominale, dolore articolare e muscolare, manifestazioni oculari con o senza febbre e un aumento persistente dei parametri di laboratorio dell'infiemmazione. L'amiloidosi è la complicanza a lungo termine più grave della TRAPS e si verifica nel 14% dei pazienti. L'amiloidosi è dovuta alla deposizione nei tessuti di una molecola circolante prodotta durante l'infiemmazione, chiamata siero amiloide A. La deposizione renale dell'amiloide A porta alla perdita di una grande quantità di proteine nelle urine e progredisce fino a insufficienza renale.

1.8 La malattia è uguale in tutti i bambini?

La TRAPS varia da un paziente all'altro in termini di durata di ogni attacco e di durata dei periodi senza sintomi. Anche la combinazione dei principali sintomi è variabile. Queste differenze possono essere spiegate in parte da fattori genetici.