



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

肿瘤坏死因子受体相关的周期性综合征(TRAPS)或称家族性爱尔兰人热

第几版本2016

1.什么是TRAPS

1.1 这是一种什么病？

TRAPS是以反复高热为主要表现的炎症性疾病，发热通常持续23周，常伴有胃肠功能紊乱（如腹痛、呕吐、腹泻等）、疼痛性红色皮疹、肌痛和眼眶周围水肿。疾病后期可继发肾功能损害。在家族中可有类似疾病患者。

1.2这种病常见吗？

TRAPS是一种罕见的疾病，目前发病率尚不清楚。男女患病率基本相同。尽管也有成人起病的相关报道，但该病多为儿童期起病。

报道的第1例病人为爱尔兰-苏格兰血统。但是该病也可见于其他人群：法国人、意大利人、西班牙系犹太人和德系犹太人、亚美尼亚人、阿拉伯人和马格里布的卡拜尔人。

季节和气候对疾病过程没有影响。

1.3该病的病因是什么？

TRAPS是由于遗传性蛋白质(所谓的肿瘤坏死F因子受体I)异常导致患者正常的急性炎症反应增强。TNFRI为炎症循环分子即肿瘤坏死因子特异性细胞膜受体。TNFRI异常与该病严重的持续的炎症反应状态存在何种关系尚不明确。感染、创伤或心理压力均为本病的诱发因素。

1.4本病能遗传吗？

TRAPS为显性遗传，是指在每个家庭中，每代人中的患者或致病基因携带者均可将遗传给下一代。人类的遗传基因均未成对的，故父母将有突变的TRAPS基因遗传给下一代的概率为50%。在某些病例中，也有可能出现新发突变，也就是说父母未患病也不是致病基因携带者，但孩子有可能TRAPS基因缺陷。在这种情况下，另一个孩子患病是随机的。

1.5我的孩子为什么会患此病?能够预防吗?

TRAPS为遗传性疾病。突变基因携带者可以表现(或不表现)出临床症状。目前该病还不能预防。

1.6该病传染吗？

TRAPS不是传染性疾病，只有遗传学异常者才会患此病。

1.7主要的症状有哪些？

主要的症状为反复高热，典型的患者发热通常持续23周，但也有发热时间更短或更长的。患者常伴有寒战以及躯干和上肢肌肉剧烈疼痛。典型病例和伴发红色皮疹并伴有局部疼痛，这与局部皮肤和肌肉的内在炎症有关。

大部分病人在发病时会出现严重的肌肉痉挛痛，并逐渐加重，然后这种疼痛逐渐累及四肢的其他部位，随后出现皮疹。弥漫性全腹痛伴恶心及呕吐也较为常见。虽然结膜炎和 / 或眶周水肿可见于其他疾病，但该症状是TRAPS的特

征性表现。因胸膜炎和 / 或心包炎引起的胸痛表现时有报道。

部分病人，尤其是成年患者，会呈现一个反复的亚慢性疾病过程，其主要表现为腹痛、关节和肌肉疼痛、眼部症状伴或不伴发热，其实实验室炎性指标是持续升高的。淀粉样变性是 TRAPS最严重的远期并发症，见于约14%的患者病例。炎症过程中产生的一种称为血清淀粉样蛋白A的循环分子沉积在组织中导致了受累部位的淀粉样变性。肾脏血清淀粉样蛋白A沉积可导致尿中大量蛋白并逐渐进展为肾功能衰竭。

1.8本病在每个患儿的表现相同么？

TRAPS病人的临床表现如发作时间和无症状时间的长短均不同。主要临床症状的组合也各有不同。这些差异可能部分与遗传因素有关。