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

المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم (ترابس) أو حمى هيبرنيان الوراثية

نسخة من 2016

1- ما هي المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم

1-1 ما هي؟

المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم هي مرض التهابي يتميز بحدوث نوبات متكررة من الحمى الشديدة التي تدوم عادة لمدة أسبوعين أو ثلاثة أسابيع، وعادة ما يصحب هذه الحمى اضطرابات في الجهاز الهضمي (ألم في المعدة وقيء وإسهال) وظهور طفح جلدي أحمر مؤلم وألم في العضلات وتورم المنطقة المحيطة بالعينين، ويمكن ملاحظة حدوث اختلال في وظائف الكلى في مرحلة متأخرة من المرض، ومن المحتمل ملاحظة وجود حالات إصابة في نفس العائلة.

1-2 ما مدى شيوعها؟

يُعتَقَد أن المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم من الأمراض النادرة ولكن الانتشار الحقيقي لهذا المرض غير معروف حالياً. ويُصيب هذا المرض الذكور والإناث على حد سواء وتكون بداية الإصابة به خلال مرحلة الطفولة ومع ذلك توجد حالات من المرضى كانت بداية إصابتهم في مرحلة البلوغ.
أول حالات سُجّلت لهذا المرض كانت لمرضى من أصل أيرلندي-اسكتلندي؛ ومع ذلك اكتُشِفَت أيضاً حالات إصابة بالمرض في جنسيات أخرى مثل: الفرنسيين، والإيطاليين، واليهود السفرديم، والأشكناز، والأرمان، والعرب، والقبيليين من المغرب.
لم يتضح أن للفصول والمناخ أي تأثير على مسار المرض.

1-3 ما هي أسباب هذا المرض؟

ترجع الإصابة بالمتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم إلى شذوذ وراثي في أحد البروتينات (مستقبل عامل نخر الورم ا [TNFRI])، مما يؤدي إلى ارتفاع الاستجابة الالتهابية الحادة الطبيعية لدى المريض. ومستقبل عامل نخر الورم ا هو أحد المستقبلات

الخلوية الخاصة بجزيء التهابي قوي يسري في الدورة الدموية يُعرف بعامل نخر الورم بروتين تغيير بين تربط التي المباشرة العلاقة إلى الآن حتى التوصل يتم لم و .(TNF) المصاحـبة الوقتية المتـلازمة في الملحوظة المتكررة الشديدة الالتهابية والحالة TNFRI لمستقبلات عامل نخر الورم؛ فقد تتسبب عدوى أو إصابة أو ضغط نفسي في حدوث تلك النوبات.

4-1 هل المرض وراثي؟

المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم هو مرض وراثي مثل أي مرض من الأمراض الوراثية الصبغية الجسدية السائدة، وهذا الشكل من الوراثة يعني أن المرض ينتقل من أحد الأبوين المصاب بالمرض ويحمل نسخة غير عادية من الجين TNFRI. وجميع الأشخاص لديهم نسختان من جميع الجيناتز؛ وبالتالي، تبلغ نسبة خطر نقل نسخة بها طفرة من جين TNFRI من الشخص المصاب من أحد الأبوين إلى كل طفل 50%. وعلاوة على ذلك. وقد تكون الطفرة جديدة، وفي هذه الحالة لا يكون أحد الأبوين مصاباً بالمرض ولا يحمل جين TNFRI به طفرة ولكن يظهر اختلال في جين TNFRI عند حمل الطفل، وفي هذه الحالة، يعد خطر تكوّن جين TNFRI لدى طفل آخر أمر عشوائي.

5-1 لماذا أُصيب طفلي بهذا المرض؟ وهل يمكن الوقاية منه؟

تعتبر المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم مرضاً وراثياً، والشخص الحامل للطفرة الجينية قد تظهر (أو لا تظهر) عليه الأعراض السريرية للمتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم، والمرض لا يمكن حالياً الوقاية منه.

6-1 هل هو معدٍ؟

المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم ليست مرضاً معدياً؛ فلا يُعاني من هذا المرض إلا الأشخاص المصابين وراثياً.

7-1 ما هي الأعراض الرئيسية؟

تتمثل الأعراض الرئيسية لهذا المرض في نوبات متكررة من الحمى التي عادة ما تستمر لأسبوعين أو ثلاثة أسابيع ولكن هذه المدة تطول أو تقصر في بعض الأحيان، وهذه النوبات تكون مصحوبة برعشة وآلام عضلية شديدة في الجذع والطرفين العلويين، فضلاً عن ظهور الطفح الجلدي المعتاد الأحمر المؤلم في مناطق الالتهابات بالجلد والعضلات.
معظم المرضى يشعرون بآلام تقلصات عضلية شديدة أثناء ظهور نوبات المرض والتي تزداد شدتها تدريجياً وتتجه إلى أجزاء أخرى من الأطراف المتأثرة ويتبعها ظهور الطفح الجلدي، كما أن من الشائع انتشار آلام بالبطن مع الإحساس بالغثيان والقيء. ومن مميزات المرض التهاب الغشاء الذي يغطي الجزء الأمامي من العين (الملتحمة) أو انتفاخ المنطقة المحيطة بالعين، ومع ذلك قد يحدث هذا العرض مع أمراض أخرى. كما سُجِّل شعور المرضى بآلام

بالصدر نتيجة لالتهاب الجَنْبَة (الغشاء المحيط بالرئتين) أو التأمور (الغشاء المحيط بأحد المفاصل).
يكون مسار المرض لدى بعض المرضى - خاصة في مرحلة البلوغ - متقلباً وشبه مزمن؛ ويتسم بنوبات من آلام البطن والمفاصل والعضلات ومظاهر عينية مع أو بدون حمّى وارتفاع مستمر في المعلمات المعملية للالتهاب. والداء النشواني هو أشد ما قد يحدث من المضاعفات طويلة المدى للمتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم والذي يُصيب نسبة 14% من المرضى، وترجع الإصابة بالداء النشواني إلى ترسب أنسجة جزيء يسري في الدورة الدموية ينتُج أثناء الالتهابات يُطلق عليه الأميلويد A المصلي، ويؤدي الترسب الكلوي للأميلويد A إلى فقدان كمية كبيرة من البروتينات في البول ويتطور ذلك إلى الإصابة بفشل كلوي.

8-1 هل يتشابه هذا المرض بين طفل وآخر؟

يختلف ظهور المتـلازمة الوقتية المصاحـبة لمستقبلات عامل نخر الورم من مريض إلى آخر من حيث مدة كل نوبة ومدة فترات عدم ظهور الأعراض، كما يختلف أيضاً من حيث ظهور الأعراض الأساسية مجتمعة، ويرجع تفسير ذلك جزئياً إلى العوامل الوراثية.