



www.printo.it/pediatric-rheumatology/HR/intro

Periodički sindrom vezan uz receptor čimbenika tumorske nekroze (TRAPS, engl. tumor necrosis factor receptor associated periodic syndrome) ili obiteljska hibernianska groznica

Verzija 2016

1. ŠTO JE TRAPS?

1.1 Što je to?

TRAPS je upalna bolest karakterizirana ponavljajućim napadajima visoke temperature koji obično traju dva do tri tjedna. Temperatura je obično praćena poremećajima gastrointestinalnog sustava (bolovi u abdomen, povraćanje, proljev), bolnim crvenim osipom kože, bolovima u mišićima i oticanjem oko očiju. Poremećaj bubrežne funkcije može se opaziti u kasnoj fazi bolesti. Moguće je da se slični slučajevi pojave unutar iste obitelji.

1.2 Koliko je čest?

TRAPS se smatra rijetkom bolesti no stvarne prevalencija trenutno nije poznata. Bolest jednako pogađa osobe muškog i ženskog spola i obično se javlja u djetinjstvu, mada su opisani i bolesnici u kojih se javila u odrasloj dobi.

Prvi slučajevi opisani su u bolesnika Irsko-Škotskog podrijetla; no, bolest je otkrivena i u drugim populacijama: Francuzima, Talijanima, Sefardima i Aškenaze Židovima, Armencima, Arapima i Kabilijancima iz Magreba. Nije se pokazalo da godišnja doba i klima utječu na tijek bolesti.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

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

1.4 Je li nasljedan?

TRAP 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 je moje dijete bolesno? Može li se bolest spriječiti?

TRAPS je nasljedna bolest. Osoba koja ima mutacija može ili ne mora iskazati kliničke simptome TRAPS-a. Bolest se trenutno ne može spriječiti.

1.6 Je li zarazan?

TRAPS nije zarazna bolest. Samo osobe s promjenom u genima razvijaju bolest.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptomi su ponavljajući napadaji vrućice koji obično traju dva ili tri tjedna, no ponekad i duže odnosno kraće. Spomenute epizode povezane su s tresavicom i intenzivnim bolovima u mišićima, uključujući trup i gornjeg ekstremitete. Tipični osip je crven i bolan i povezan je s pratećom upalom kože i mišića.

U vrijeme početka napadaja većina bolesnika 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 abdomenu s mučninom i povraćanjem. Upala membrane koja pokriva prednju stranu očiju (konjuktivu) ili oticanje oko očiju karakteristično je za TRAPS, mada se ovi simptomi mogu pojaviti i u drugim bolestima. Opisana je i bol u prsištu zbog upale pleure (membrane koja prekriva pluća).

Neki bolesnici, osobito u odrasloj dobi, imaju fluktuirajući i subkronični tijek bolesti karakteriziran pogoršanjima bolova u abdomenu, 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 Je li bolest ista u svakog djeteta?

Prezentacija TRAPS-a razlikuje se od jednog do drugog bolesnika u smislu trajanja svakog napadaja i trajanja razdoblja bez simptoma. Kombinacija glavnih simptoma također je raznolika. Takve razlike djelomično se mogu objasniti genetskim čimbenicima.