



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

Tumor Nekrózis Faktor Receptor-Asszociált Periodikus Szindróma (TRAPS)

Verzió 2016

1. MI A TRAPS

1.1 Mi ez?

A TRAPS egy gyulladáshoz vezető betegség, amely visszatérő, általában két-három hétig tartó, magas lázzal jár. A láz rendszerint emésztőszervi tünetekkel (hasi fájdalom, hányás, hasmenés), fájdalmas vörös bőrkiütéssel, izomfájdalommal és a szem körüli duzzanattal társul. A betegség késői szakaszában vesekárosodás is megfigyelhető. Családon belül előfordulhatnak hasonló esetek.

1.2 Milyen gyakori?

A TRAPS ritka betegség, de a pontos előfordulási gyakorisága jelenleg nem ismert. Egyformán érinti a férfiakat és a nőket. Általában gyermekkorban kezdődik, de beszámoltak már felnőttkori kialakulásáról is.

Az első eseteket ír-skóti származású egyéneknél jelentették, de más populációkban is észlelték már, így például francia, olasz, szefárd és askenázi zsidó, örmény, arab és maghrebi kabil személyekben.

Az eddigi megfigyelések szerint a betegség lefolyását nem befolyásolják szezonális és éghajlati tényezők.

1.3 Mik a betegség okai?

A TRAPS betegséget egy fehérje (tumor nekrózis faktor receptor I [TNFR1]) öröklött rendellenessége okozza, ami miatt a természetes

heveny gyulladáshoz fokozódik. A TNFRI olyan sejtreceptor, ami egy erős gyulladást keltő keringő molekulához, az úgynevezett tumor nekrozis faktorhoz (TNF) kötődik. Ma még nem ismerjük teljesen a TNFRI fehérje módosulása és a TRAPS-nál megfigyelt súlyos, kiújuló gyulladáshoz közöti közvetlen kapcsolatot. Fertőzés, sérülés vagy pszichés stressz provokálhatja a rohamokat.

1.4 Örökletes-e ez a betegség?

A TRAPS autoszomális domináns módon öröklődik. Ez azt jelenti, hogy a beteg szülő - aki a TNFRI gén rendellenes példányát hordozza-, örökíti tovább gyermekének a betegséget. Az emberben minden génnek 2 példánya van, így 50% az esély arra, hogy az érintett szülő továbbadja a TNFRI gén kóros, mutált változatát a gyermekének. De novo (új) mutáció szintén kialakulhat; ebben az esetben egyik szülőnél sem beteg, TNFRI gén mutációjuk sincsen, hanem a gén a gyermek fogantatásakor károsodik. Ekkor a véletlenül múlik, hogy a szülők egy másik gyermekénél kialakul-e TRAPS.

1.5 Miért van a gyermekemnek ez a betegsége? Megelőzhető-e a betegség?

A TRAPS örökletes betegség. A mutációt hordozó egyénnél megjelenhetnek a TRAPS klinikai tünetei, ugyanakkor a tünetek nem minden betegben alakulnak ki. A betegség jelenleg nem megelőzhető.

1.6 Fertőző-e a betegség?

A TRAPS nem fertőző betegség. Kizárólag a genetikailag érintett egyéneknél alakul ki.

1.7 Mik a fő tünetei?

Fő tünete a visszatérő lázroham, amely jellemzően két-három hétig, de néha ennél rövidebb vagy hosszabb ideig tart. Ezek a lázas epizódok hidegrázással és erős izomfájdalommal járnak a törzsben és a felső végtagokban. A kialakuló jellegzetes bőrkiütés vörös és fájdalmas, ami megfelel a bőr és az izmok mögöttes gyulladásának.

A betegek többsége a rohamok kezdetekor mélyre hatoló, görcsös

izomfájdalmat tapasztal, amely egyre erősebb, majd áttérjed a végtagok más részeire is; ezt követően jelennek meg a bőrkiütések. Gyakori a diffúz (szétterjedő) hasi fájdalom hányingerrel és hányással. A szem elülső részét fedő hártya (kötőhártya) gyulladása, illetve a szem körüli duzzanat jellemző TRAPS-ra, bár ez a tünet más betegségeknél is megfigyelhető. A mellhártya (pleura, a tüdőt körülvevő hártya), illetve a szívburok (pericardium) gyulladása miatt fellépő mellkasi fájdalomról szintén beszámoltak.

Egyes betegeknél, főleg felnőttkorban, a betegség lefolyása hullámzó és elhúzódó (szubkrónikus), amit fellángoló hasi, ízületi és izomfájdalom, esetleg lázzal társuló szemtünetek, valamint a gyulladást jelző laboratóriumi értékek tartós emelkedése jellemez. A TRAPS legsúlyosabb hosszú távú szövődménye az amiloidózis, amely a betegek 14%-ánál fellép. Az amiloidózist a gyulladás során a szervezet által termelt keringő molekula, az úgynevezett szérum amiloid A szövetekben való lerakódása okozza. Ha az amiloid A a vesében rakódik le, akkor nagy mennyiségű fehérje jelenik meg a vizeletben, és veseelégtelenség alakulhat ki.

1.8 Minden gyermeknél azonos a betegség?

A TRAPS megnyilvánulása betegenként változó, a rohamok időtartamától és a tünetmentes időszakok hosszától függően. A főbb tünetek kombinációja szintén változatos. Ezek a különbségek részben genetikai tényezőkkel magyarázhatóak.