

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

سندرم دوره ای مرتبط با گیرنده های فاکتور نکروز تومور TRAPS یا تب ایرلندی خانوادگی.

نسخه 2016

1. چیست؟ TRAPS

1.1 این بیماری چیست؟

2 اغلب که ای بالاونیزه های تب ، کننده عود حملات با که است التهابی بیماری یک TRAPS تا 3 هفته طول می کشد ، مشخص می شود. تب به طور تیبیک با اختلال گوارشی (درد شکمی، استفراغ ، اسهال)، راش های پوستی قرمز و درد ناک، درد عضلانی و تورم اطراف چشم ها همراه است. ممکن است در فاز نهایی بیماری ممکن است عملکرد کلیوی مختل شود. احتمال دارد که موارد مشابهی در خانواده ی فرد مبتلا دیده شود.

2.1 میزان شیوع آن چقدر است؟

به نظر میرسد که TRAPS بیماری نادری باشد اما میزان واقعی شیوع آن هنوز ناشناخته است. این بیماری مردان و زنان را به طور مساوی در گیر می کند و شروع آن اغلب در کودکی است اگرچه مواردی از بیماری با شروع در بزرگسالی نیز دیده شده است. موارد اولیه بیماری در تبار ایرلندی - اسکاتلندی گزارش شده بود اما این بیماری در سایر جمعیت ها مثل فرانسوی، ایتالیایی ، یهودیان سفاردیک و اشکنازی، ارمنی ها، عرب ها و کابالین های مغربی نیز شناسایی شده است. فصول و آب وهوا تأثیری روی دوره ی این بیماری ندارد.

3.1 علل این بیماری کدامند؟

TNFR1 یا تومور فاکتور نکروز رسپتور 1) پروتئین یک در ارثی اختلال یک از ناشی TRAPS است که منجر به افزایش، پاسخ التهابی حاد طبیعی، در فرد بیمار می شود. TNFR1 یکی از گیرنده های سلولی است که به یک مولکول التهابی قوی در گردش به نام فاکتور نکروز تومور TNF اختصاص دارد. ارتباط مستقیم بین تغییرات پروتئین TNFR1 و وضعیت التهابی عود کننده ی شدیدی که در TRAPS وجود دارد، هنوز به طور کامل مشخص نشده است . عفونت

، زخم یا استرس های روانی ممکن است باعث تحریک حملات شود.

4.1 آیا این بیماری ارثی است؟

که است معنی این به توارث از نوع این . است غالب اتوزومال ارثی بیماری یک TRAPS انتقال بیماری توسط یکی از والدین ، که یک کپی غیر طبیعی از ژن TNFRI را دارد، و بیمار است، صورت میگیرد. از آنجا که هر فرد حامل 2 کپی از هر نوع ژن میباشد بنابراین خطر انتقال دادن کپی ژن موتاسیون یافته ازوالد مبتلا به این بیماری به هر فرزند 50% است. موتاسیون های Denovo یا جدید هم ممکن است رخ دهد. در چنین مواردی هیچ کدام از والدین بیمار نیستند و ژن جهش یافته هم ندارند اما شکستن ژن TNFRI در لقاح فرزند ظاهر میشود. در چنین مواردی خطر ابتلای فرزند دیگر به TNFRI تصادفی خواهد بود.

5.1 چرا فرزند من مبتلا به این بیماری است؟ آیا این بیماری قابل پیشگیری است؟

نشان را بیماری علائم ، موتاسیون حامل فرد اینکه احتمال . است ارثی بیماری یک TRAPS بدهد و یا اینکه بدون علامت باشد وجود دارد. در حال حاضر این بیماری قابل پیشگیری نیست.

6.1 آیا این بیماری عفونی است؟

گرفته قرار تاثیر تحت ژنتیکی نظر از که افرادی تنها . نیست عفونی بیماری یک TRAPS اند مبتلا به این بیماری می شوند.

7.1 علائم اصلی این بیماری کدامند؟

علائم اصلی این بیماری شامل حملات عود کننده ی تب است که به طور تپیک 2 یا 3 هفته طول می کشد اما گاهی هم مدت کوتاه تری دارد. این اپیزودها با لرز و درد عضلانی شدید که تنه و اندام های فوقانی را درگیر می کنند همراه است. راش تپیک این بیماری قرمز و دردناک است که با التهاب زمینه ای پوست و فضای عضله همراهی دارد. بیشتر بیماران در ابتدای حملات یک درد عضلانی کرامپی عمیق را تجربه می کنند که رفته رفته شدید تر می شود و شروع به مهاجرت به سایر قسمت های اندام می کند و به دنبالش راش پوستی پدیدار می شود. درد منتشر شکمی به همراه تهوع و استفراغ یافته های شایعی هستند . التهاب غشای پوشاننده ی قدام چشم (کنژکتیویت) یا تورم اطراف چشم برای بیماری TRAPS اختصاصی هستند گرچه ممکن است در سایر بیماری ها نیز دیده شوند. درد قفسه ی سینه ناشی از التهاب پلور (غشای احاطه کننده ریه ها) و پریکاردیوم (غشای احاطه کننده قلب) نیز گزارش شده است.

برخی از بیماران ، به ویژه در دروان بزرگسالی، یک دوره ی تحت حاد و نوسان دار از بیماری را دارند که با شعله ور شدن درد شکمی ، درد عضلانی و مفصلی و تظاهرات

چشمی با یا بدون تب و افزایش پایدار پارامتری های آزمایشگاهی التهاب مشخص می شود. آمیلوئیدوز شدیدترین عارضه ی طولانی مدت TRAPS است و در 14% موارد رخ می دهد. آمیلوئیدوز حاصل رسوب یک مولکول در گردش به نام آمیلوئید A در سرم است که در روند التهاب تولید می شود. رسوب کلیوی آمیلوئید A منجر به از دست رفتن مقادیر زیادی پروتئین در ادرار و پیشرفت به سمت نارسائی کلیوی می شود.

8.1 آیا بیماری در تمام کودکان یکسان است؟

تظاهرات TRAPS از نظر مدت هر حمله و مدت زمانی که فرد فاقد علامت است، از یک بیمار به بیمار دیگر متفاوت است. ترکیب علائم اصلی نیز متفاوت است. این تفاوت ها ممکن است به وسیله فاکتورهای ژنتیکی قابل شرح باشد.