



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

Su Tumoro Nekrozės Faktoriaus Receptoriumi Susijęs Periodinis Sindromas (TRAPS) Arba Šeiminė Airiškoji Karštinė

Versija 2016

1. KAS YRA TRAPS?

1.1. Kokia tai liga?

TRAPS (Tumour Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome) yra uždegiminė liga, kuri pasireiškia besikartojančiais karščiavimo priepuoliais (itin aukšta temperatūra), trunkančiais 2–3 savaites. Kartu su karščiavimu pasireiškia virškinamojo trakto sutrikimai (pilvo skausmas, vėmimas, viduriavimas), eriteminis skausmingas odosbėrimas, raumenų skausmas ir patinimas aplink akis. Vėlesnėje ligos stadijoje gali pablogėti inkstų funkcija. Panašių ligos atvejų gali būti nustatyta toje pačioje šeimoje.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

Manoma, kad TRAPS yra reta liga, tačiau tikslus jos dažnis nežinomas. Vienodai dažnai serga moterys ir vyrai. Liga paprastai prasideda vaikystėje, nors yra aprašyta atvejų, kai suserga suaugusieji. Pirmiausia buvo paskelbta apie ligos atvejus, nustatytus airių ir škotų šeimose. Tačiau liga pasireiškė ir kitose populiacijose: prancūzų, italų, žydų aškenazių, armėnų, arabų ir kabilų iš Magrebo. Nenustatyta, kad metų laikas ar klimatas turėtų įtakos ligos eigai.

1.3. Kokios šios ligos priežastys?

TRAPS išsivysto dėl paveldėtos baltymo anomalijos (tumoro nekrozės

faktoriaus receptoriaus I, TNFRI), dėl kurios padidėja paciento ūminis uždegiminis atsakas. TNFRI yra vienas iš ląstelės receptorių, būdingų cirkuliuojančiai uždegiminei molekulei, vadinamai tumoro nekrozės faktoriumi (TNF). Tiesioginis ryšys tarp TNFRI baltymo pokyčių ir ūminės besikartojančios uždegiminės būklės TRAPS atveju iki šiol nepatvirtintas. Infekcija, sužeidimas ar psichologinis stresas gali išprovokuoti ligos priepuolius.

1.4. Ar ši liga paveldima?

TRAPS yra liga, paveldima autosominiu dominantiniu būdu. Šis paveldėjimo būdas reiškia, kad liga perduodama vieno iš tėvų, kuris serga šia liga ir nešioja pakitusią TNFRI geno kopiją. Visi žmonės turi po 2 visų genų kopijas. Tėvo rizika perduoti mutavusią TNFRI geno kopiją kiekvienam vaikui yra 50 procentų. Gali išsivystyti ir nauja (de novo) mutacija. Tokiais atvejais tėvai šia liga neserga ir nenešioja mutavusio TNFRI geno, o šio geno pakitimas išsivysto vaiko organizme, dar nėštumo metu. Rizika, kad ir kitas vaikas turės mutavusį geną, neviršija įprastinės.

1.5. Kodėl vaikas suserga? Ar galima šios ligos išvengti?

TRAPS yra paveldima liga. Asmeniui, nešiojančiam mutaciją, klinikiniai TRAPS simptomai gali pasireikšti / nepasireikšti iš viso. Nuo ligos šiuo metu negalima apsisaugoti.

1.6. Ar ši liga užkrečiama?

TRAPS nėra infekcinė liga. Tik genetiškai paveikti asmenys gali ja susirgti.

1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Pagrindiniai simptomai yra besikartojantys karščiavimo priepuoliai, trunkantys 2–3 savaites (kartais trumpiau arba ilgiau), lydimi drebulio ir intensyvaus liemens ir viršutinių galūnių raumenų skausmo. Tipiškas bėrimas yra eriteminis ir skausmingas, atitinkamai susijęs su odos ir raumenų srities uždegimu.

Dauguma pacientų jaučia gilų mėšlungišką raumenų skausmą

priepuolių pradžioje. Palaipsniui jis didėja ir pradeda migruoti į kitas galūnes, kartu atsiranda bėrimas. Dažnai pasireiškia difuzinis pilvo skausmas kartu su pykinimu ir vėmimu. TRAPS būdingas priekinę akies dalį dengiančios membranos (konjunktyvos) uždegimas ar patinimas aplink akis, tačiau šiuos simptomus galima matyti ir kitų ligų atvejais. Pacientai taip pat skundžiasi krūtinės skausmu, sukeliama pleuros (membranos, supančios plaučius) ar perikardo (širdiplėvės – membranos, supančios širdį) uždegimo.

Kai kurių pacientų, ypač suaugusiųjų, ligos eiga kintama ir pusiau lėtinė: jai būdingi staigiai užeinantys pilvo skausmai, sąnarių ir raumenų gėlimas, akių pažeidimas, lydymas arba nelydimas karščiavimo, ir nuolat padidėję laboratoriniai uždegimo rodikliai. Amiloidozė yra sunkiausia ilgalaikė TRAPS komplikacija (atsiranda 14 procentų pacientų). Amiloidozė išsivysto dėl cirkuliuojančių molekulių, gaminamų uždegimo metu, vadinamų serumo amiloidu A, sankaupos audiniuose. Dėl amiloido A sankaupos inkstuose vis daugiau baltymų netenkama su šlapimu ir vystosi inkstų nepakankamumas.

1.8. Ar visi vaikai serga vienodai?

TRAPS pacientams liga pasireiškia nevienodai: skiriasi ligos priepuolių trukmė ir laikas tarp paūmėjimų (kai simptomai nepasireiškia). Taip pat galimas skirtingas simptomų derinys. Šiuos skirtumus iš dalies lemia genetiniai veiksniai.