



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

Okresowy zespół związany z receptorem dla czynnika martwicy nowotworów (ang. tnf receptor associated periodic syndrome, TRAPS) lub rodzinna gorączka irlandzka

Wersja 2016

1. CO TO JEST TRAPS

1.1 Co to jest?

TRAPS to choroba zapalna, którą cechują nawracające epizody wysokiej gorączki, trwające zazwyczaj od dwóch do trzech tygodni. Gorączce zwykle towarzyszą zaburzenia ze strony przewodu pokarmowego (ból brzucha, wymioty, biegunka), bolesna czerwona wysypka, ból mięśni i obrzęki wokół oczu. W późnej fazie choroby mogą wystąpić zaburzenia czynności nerek. W obrębie jednej rodziny można zaobserwować podobne przypadki zachorowań.

1.2 Jak często choroba występuje?

Uważa się, że TRAPS jest rzadką chorobą, ale rzeczywista zapadalność na nią wciąż nie jest znana. Dotyka w równym stopniu kobiet i mężczyzn, a rozpoczyna się zwykle w okresie dzieciństwa, chociaż zdarzały się przypadki dorosłych pacjentów, u których rozwinęła się choroba.

Pierwsze przypadki zachorowań zaobserwowano u pacjentów pochodzenia irlandzko-szkockiego, ale choroba została zidentyfikowana również w innych populacjach: u Francuzów, Włochów, Żydów Sefardyjskich i Aszkenazyjskich, Ormian, Arabów i osób pochodzących z Kabylii, z Maghrebu.

Nie ma dowodów na wpływ pór roku i klimatu na przebieg choroby.

1.3 Jakie są przyczyny choroby?

TRAPS jest spowodowany dziedziczną anomalią białka (czynnik martwicy nowotworów receptora typu I [ang. Tumour Necrosis Factor Receptor I, TNFRI]), co prowadzi do zwiększenia normalnej ostrej reakcji pacjenta na stan zapalny. TNFRI jest jednym z receptorów komórkowych typowych dla krążącej cząsteczki silnego stanu zapalnego znanej jako czynnik martwicy nowotworów (TNF). Dotychczas nie zidentyfikowano w pełni bezpośredniego związku między zmianą białka TNFRI a ciężkim nawracającym stanem zapalnym obserwowanym w przebiegu TRAPS. Napad gorączki może wyzwolić infekcja, uraz lub stres psychologiczny.

1.4 Czy choroba jest dziedziczna?

TRAPS jest chorobą dziedziczną autosomalnie dominującą. Ten rodzaj dziedziczenia oznacza, że choroba jest przekazywana przez jednego z rodziców, który choruje i jest nosicielem nieprawidłowej kopii genu TNFRI. Każdy człowiek ma 2 kopie każdego genu, dlatego ryzyko przekazania każdemu dziecku kopii genu TNFRI przez rodzica będącego nosicielem zmutowanej kopii wynosi 50%. Mogą się również pojawiać mutacje de novo (nowe); w takich wypadkach żadne z rodziców nie cierpi na chorobę, ani nie posiada zmutowanego genu TNFRI, a mutacja TNFRI pojawia się wraz z poczęciem. Wówczas ryzyko, że u drugiego dziecka nastąpi mutacja TRAPS jest niewielkie.

1.5 Dlaczego moje dziecko choruje na tę chorobę? Czy można jej zapobiec?

TRAPS jest chorobą dziedziczną. U osoby będącej nosicielem mutacji mogą, ale nie muszą pojawić się kliniczne objawy TRAPS. Obecnie chorobie nie można zapobiec.

1.6 Czy choroba jest zakaźna?

TRAPS nie jest chorobą zakaźną. Choroba może rozwinąć się tylko u osób z mutacją genetyczną.

1.7 Jakie są główne objawy choroby?

Głównymi objawami choroby są nawracające ataki gorączki, trwające zazwyczaj dwa lub trzy tygodnie, a czasem krócej lub dłużej. Epizodom tym towarzyszą dreszcze i silny ból mięśni, obejmujący tułów i kończyny górne. Charakterystyczna wysypka jest czerwona i bolesna, odpowiadająca stanowi zapalnemu powierzchni skóry i mięśni, leżącemu u podstaw choroby.

U większości pacjentów na początku występują bóle mięśni związane z głębokimi skurczami, które stopniowo nasilają się i zaczynają się przemieszczać w inne części kończyn. Po wystąpieniu dolegliwości bólowych pojawia się wysypka. Powszechne są objawy, takie jak rozproszone bóle brzucha, którym towarzyszą nudności i wymioty. Zapalenie błony pokrywającej przednią część oka (spojówki) lub obrzęk wokół oczu są kolejnymi charakterystycznymi oznakami TRAPS, chociaż można je zaobserwować również w innych chorobach. Pacjenci często zgłaszają ból w klatce piersiowej spowodowany zapaleniem opłucnej (błony otaczającej płuca) lub osierdzia (błony otaczającej staw).

U niektórych pacjentów, zwłaszcza w wieku dorosłym, występują wahania przebiegu choroby i jej podprzewlekła postać, charakteryzujące się okresami zaostrzenia bólu brzucha, bólu mięśni i stawów, objawami ze strony oczu, którym może towarzyszyć gorączka i trwałe podwyższenie parametrów laboratoryjnych świadczących o obecności stanu zapalnego. Najpoważniejszym długotrwałym powikłaniem w TRAPS jest amyloidoza, która rozwija się u 14% pacjentów. Amyloidoza jest wynikiem odkładania się krążącej cząsteczki, wytworzonej podczas stanu zapalnego, zwanej surowicznym amyloidem A. Odkładanie się surowiczego amyloidu A w nerkach powoduje wydalanie z moczem dużej ilości białka i prowadzi do niewydolności nerek.

1.8 Czy choroba przebiega tak samo u wszystkich dzieci?

Objawy TRAPS są różne u każdego pacjenta i zależą od czasu trwania każdego ataku oraz od długości okresu bezobjawowego. Również kombinacja głównych objawów może być różna. Różnice te wynikają po części z czynników genetycznych.