



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

Sindromul Periodic Asociat cu Receptorul Factorului de Necroză Tumorală (TRAPS) Sau Febra Hiberniană Familială

Versiunea 2016

1. CE ESTE TRAPS

1.1 Ce este această boală?

TRAPS este o boală inflamatorie caracterizată prin atacuri recurente de febră înaltă, ce durează, de obicei, două - trei săptămâni. Febra este adesea însoțită de tulburări gastro-intestinale (dureri abdominale, vărsături, diaree), erupție cutanată dureroasă de culoare roșie, dureri musculare și tumefierea zonelor din jurul ochilor. Insuficiența renală poate fi observată în faza târzie a bolii. Este posibilă existența unor cazuri similare în aceeași familie.

1.2 Cât este de frecventă?

TRAPS este considerată a fi o boală rară, dar prevalența reală este necunoscută. Afectează în egală măsură cele două sexe. Debutul este de obicei în timpul copilăriei, deși au fost descrise și cazuri cu debut la vârsta adultă.

Primele cazuri au fost raportate la pacienții de origine irlandeză-scoțiană. Totuși, boala a fost identificată și în alte populații: francezi, italieni, evrei sefarzi și ashkenazi, armeni, arabi și kabilieni din Maghreb.

Anotimpurile și clima nu par a influența evoluția acestei boli.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

TRAPS este cauzată de o anomalie moștenită a unei proteine (receptorul I al factorului de necroză tumorală = Tumor Necrosis Factor Receptor I [TNFRI]), care conduce la o amplificare a răspunsului inflamator normal al pacientului. TNFRI este unul dintre receptorii celulari specifici pentru o moleculă inflamatorie circulantă foarte puternică, numită factorul de necroză tumorală (TNF). Legătura directă dintre alterarea proteinei TNFRI și atacurile inflamatorii severe recurente din TRAPS nu a fost încă complet elucidată. Infecțiile, traumatismele sau stresul psihologic pot declanșa atacurile.

1.4 Este o boală moștenită?

TRAPS se moștenește ca o boală autozomal dominantă. Aceasta înseamnă că boala este transmisă de către unul din părinți, care este bolnav și care poartă o copie anormală a genei TNFRI. Fiecare persoană are două copii ale tuturor genelor, deci riscul ca un părinte afectat să transmită copia mutantă a genei TNRI și, respectiv, să transmită boala copilului său, este de 50%. O mutație de novo (nouă) poate de asemenea să apară, ceea ce înseamnă că niciunul dintre părinți nu are boala și niciunul nu este purtător al mutației genei TNFRI; anomalia genetică se produce la conceperea copilului. În acest caz, riscul ca un alt copil din familie să dezvolte boala este același ca în populația generală.

1.5 De ce copilul meu are această boală? Boala poate fi prevenită?

TRAPS este o boală ereditară. O persoană care poartă mutația poate prezenta simptome clinice ale TRAPS sau poate fi asimptomatică. La ora actuală, boala nu poate fi prevenită.

1.6 Este o boală contagioasă?

TRAPS nu este o boală infecțioasă. Numai persoanele afectate genetic pot dezvolta boala.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Principalele simptome ale bolii sunt atacurile recurente de febră, care

durează tipic 2-3 săptămâni, uneori având durată mai scurtă sau mai lungă. Aceste episoade sunt asociate cu frisoane și dureri musculare intense la nivelul trunchiului și membrilor superioare. Eruptia cutanată tipică este roșiatică și dureroasă, corespunzând zonelor inflamate de piele și musculatură.

Cei mai mulți pacienți prezintă o senzație de crampe musculare profunde la debutul atacurilor, (crampe care cresc treptat în intensitate și migrează în alte zone ale membrilor), urmate de apariția erupției cutanate. Durerile abdominale difuze, cu greață și vărsături sunt frecvente. Inflamația membranei care acoperă regiunea din față a ochiului (conjunctiva) sau tumefierea în jurul ochilor este caracteristică pentru TRAPS, deși poate fi observată și în alte boli. Dureri toracice datorită inflamației pleurei (membrana care înconjoară plămânii) sau a pericardului (membrana care înconjoară inima) au fost, de asemenea, raportate.

Unii pacienți, mai ales adulți, au o evoluție fluctuantă, subcronică a bolii, caracterizată de perioade de activitate clinică (dureri abdominale, articulare și musculare, manifestări oculare cu sau fără febră) și de creșterea persistentă a parametrilor inflamatori. Amiloidoza este cea mai severă complicație pe termen lung a TRAPS, apărând la 14% dintre pacienți. Amiloidoza se datorează depunerii, la nivelul țesuturilor, a unei molecule circulante apărută în inflamație și numită amiloidul seric A (AAS). Depunerea sa la nivel renal determină pierderea unor cantități mari de proteine prin urină și, în final, instalarea insuficienței renale.

1.8 Boala evoluează la fel la toți copiii?

Tabloul clinic al TRAPS variază de la un pacient la altul, atât în ce privește durata atacurilor, cât și a perioadelor lipsite de simptome. Combinația dintre simptomele principale este, de asemenea, variabilă. Aceste diferențe pot fi explicate în parte de factorii genetici.