



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

Periodični sindrom povezan sa receptorom faktora nekroze tumora (TRAPS) ili porodična hibernijska groznica

Verzija 2016

1. ŠTA JE TRAPS

1.1 Kakva je to bolest?

TRAPS je zapaljenska bolest koju karakterišu ponavljani napadi visoke temperature, koji obično traju dve do tri nedelje. Povišena temperatura je udružena sa digestivnim poremećajima (bol u stomaku, povraćanje, proliv), bolnom crvenom ospom po koži, bolovima u mišićima i otokom oko očiju. U kasnoj fazi bolesti se može doći do smanjenja funkcije bubrega. Može se desiti da u istoj porodici postoje slični slučajevi.

1.2 Koliko je bolest česta?

Mislilo se da je TRAPS retka bolest, ali stvarna raširenost bolesti je trenutno nepoznata. Bolest podjednako pogađa i muškarce i žene, a početak je obično u dečjem uzrastu, mada su opisani i bolesnici kod kojih bolest počela u odraslom dobu.

Prvi slučajevi opisani su kod bolesnika irsko-škotskog porekla; međutim bolest je takođe prisutna i kod drugih naroda: Francuzi, Italijani, Sefardi i Aškenzi Jevreji, Jermeni, Arapi i Berberi iz Magreba (područje severno od Sahare).

Nije pokazano da godišnja doba i klima utiču na tok bolesti.

1.3 Koji su uzroci pojave bolesti?

TRAPS nastaje zbog urođenog poremećaja proteina (receptor I za faktor

nekroze tumora [TNFRI]), koji dovodi do pojačanja normalnog zapaljenjskog odgovora bolesnika. TNFRI je jedan od ćelijskih receptora, koji je specifičan za moćni zapaljenjski molekul poznat kao faktor nekroze tumora (TNF). Direktna veza između promene TNFRI proteina i ozbiljnog ponavljano zapaljenjskog stanja koje se viđa u TRAPS, još uvek nije u potpunosti pronađena. Infekcija, povreda ili psihički stres mogu biti okidači za nastanak napada.

1.4 Da li je bolest nasledna?

TRAPS se nasleđuje kao autozomno dominantna bolest. Ovaj način nasleđivanja znači da se bolest prenosi sa jednog od roditelja koji je bolestan i "nosi" abnormalnu (izmenjenu) kopiju TNFRI gena. Sve osobe imaju po dve kopije svakog gena; dakle, rizik da oboleli roditelj prenese mutiranu kopiju gena TNFRI svakom detetu je 50%. Može se desiti nova (de novo) mutacija. U ovim slučajevima, nijedan roditelj nije bolestan i ne "nosi" mutaciju TNFRI gena, a poremećaj tog gena se javlja nakon začeca deteta. U ovoj situaciji rizik da drugo dete dobije TRAPS je slučajan.

1.5. Zašto je moje dete bolesno? Da li bolest može da se spreči?

TRAPS je nasledna bolest. Osoba koja nosi mutaciju može, ali ne mora da ispolji kliničke simptome TRAPS. Trenutno bolest ne može da se spreči.

1.6 Da li je bolest zarazna?

TRAPS nije zarazna bolest. Samo osobe sa genetskim premećajem mogu da obole od ove bolesti.

1.7 Koji su glavni simptomi bolesti?

Glavni simptomi su ponavljani napadi povišene temperature koji uobičajeno traju dve ili tri nedelje, mada mogu da traju i kraće ili duže. Ove epizode su praćene drhtavicom i jakim bolovima u mišićima, uključujući trup i ruke. Tipična ospa je crvena i bolna u skladu sa zapaljenjem kože i mišića.

Mnogi bolesnici imaju osećaj bolnih grčeva mišića na početku napada, koji se postepeno pojačavaju i premeštaju u druge delove ekstremiteta, uz prateću pojavu ospe. Čest je difuzni bol u stomaku sa mučninom i povraćanjem. Zapaljenje opne koja prekriva prednji deo oka (konjuktiva) ili otok oko očiju karakteriše TRAPS, mada se ovaj simptom zapaža i u drugim bolestima. Bol u grudima usled zapaljenja pleure (opne koja obavija pluća) ili zapaljenja perikarda (opne koja obavija srce) je takođe opisan.

Neki bolesnici, posebno u odraslom dobu, imaju promenljiv i subhronični tok bolesti, koji se karakteriše napadima bolova u stomaku, zglobovima i bolovima u mišićima, očnim manifestacijama, sa ili bez povišene temperature i konstantnim povećanjem laboratorijskih parametara zapaljenja. Amiloidoza je najozbiljnija kasna komplikacija TRAPS, koja se javlja kod 14% bolesnika. Amiloidoza nastaje usled nagomilavanja molekula koji se stvara tokom zapaljenja, koji se naziva serumski amiloid A. Nagomilavanje amiloida A u bubrezima dovodi do gubitka velike količine proteina urinom i oštećenja bubrega.

1.8 Da li je bolest ista kod svakog deteta?

Prezentacija TRAPS se razlikuje od bolesnika do bolesnika u odnosu na dužinu svakog napada i dužinu perioda bez simptoma. Kombinacija glavnih simptoma je takođe različita. Ove razlike se mogu delom objasniti genetskim faktorima.