



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

Синдром Периодической Лихорадки, Ассоциированный

Версия 2016

1. ЧТО ТАКОЕ TRAPS-СИНДРОМ

1.1 Что это такое?

TRAPS-синдром является воспалительным заболеванием, которое характеризуется повторяющимися приступами пиков высокой температуры продолжительностью, как правило, от двух до трех недель. Лихорадка обычно сопровождается желудочно-кишечными расстройствами (боли в животе, рвота, диарея), болезненными красными кожными высыпаниями, болью в мышцах и отечностью вокруг глаз. На поздних стадиях заболевания может отмечаться нарушение функции почек. Подобные случаи можно наблюдать у членов одной и той же семьи.

1.2 Как часто встречается это заболевание?

TRAPS-синдром считается редким заболеванием, но его истинная распространенность в настоящее время неизвестна. Заболевание поражает оба пола в равной степени и начинается, как правило, в детстве, хотя были описаны также пациенты, у которых данное заболевание развилось в зрелом возрасте.

Первые случаи были зарегистрированы у пациентов ирландско-шотландского происхождения; однако болезнь выявляют также в других этнических группах, таких как: французы, итальянцы, сефардские евреи и евреи ашкенази, армяне, арабы и кабилы из Магриба.

Данных в пользу того, что время года или климат влияет на

течение болезни, нет.

1.3 Каковы причины заболевания?

TRAPS-синдром обусловлен наследственной аномалией белка (рецептора фактора некроза опухоли I [TNFRSF1A]), которая приводит к усилению нормальной острой воспалительной реакции пациента. Белок TNFRSF1A является одним из клеточных рецепторов, специфичных для мощной воспалительной циркулирующей молекулы, известной как фактор некроза опухоли (ФНО). Прямая связь между изменением белка TNFRSF1A и тяжелыми рецидивирующими воспалительными состояниями, которые наблюдаются при TRAPS-синдроме, пока еще не до конца определена. Толчком к развитию приступа заболевания могут служить инфекции, травмы или психологический стресс.

1.4 Является ли это заболевание наследственным?

TRAPS-синдром наследуется как аутосомно-доминантное заболевание. Этот тип наследования означает, что болезнь передается одним из родителей, у которого имеется заболевание, и который является носителем аномальной копии гена TNFRSF1A. У каждого человека имеется 2 копии всех генов, поэтому риск передачи мутировавшей копии гена TNFRSF1A каждому ребенку составляет 50%. Может возникать и мутация de novo (новая); в этих случаях ни один из родителей не имеет заболевания и не является носителем мутации в гене TNFRSF1A, а нарушение гена TNFRSF1A происходит при зачатии ребенка. В таком случае риск появления TNFRSF1A у другого ребенка носит случайный характер.

1.5 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?

TRAPS-синдром является наследственным заболеванием. У человека, который является носителем мутации, могут и не проявляться клинические симптомы TRAPS-синдрома. В настоящее время это заболевание не может быть предотвращено.

1.6 Является ли это заболевание инфекционным?

TRAPS-синдром – это не инфекционное заболевание. Эта болезнь может развиваться только у лиц с генетическими нарушениями.

1.7 Каковы основные симптомы?

Основными симптомами являются повторяющиеся приступы лихорадки, которые, как правило, длятся две-три недели, но иногда могут продолжаться в течение более или менее длительного времени. Эти эпизоды сопровождаются ознобом и интенсивной болью мышц туловища и верхних конечностей. Типичная сыпь имеет красный цвет, отличается болезненностью и отражает воспаление подлежащего участка кожи и мышц. Большинство пациентов в начале приступа испытывают глубокие спазматические мышечные боли, интенсивность которых постепенно нарастает, и они начинают мигрировать в другие части конечностей, с последующим появлением сыпи. Часто у больных отмечаются боли в животе невысокой степени тяжести, сопровождающиеся тошнотой и рвотой. Для TRAPS-синдрома характерны воспаление оболочки, покрывающей переднюю часть глаза (конъюнктивы) или припухлости вокруг глаз, хотя этот симптом может наблюдаться и при других заболеваниях. Описаны также боли в груди, вызванные воспалением плевры (оболочки, окружающей легкие) или перикарда (оболочки, окружающей сердце).

У некоторых пациентов, особенно в зрелом возрасте, болезнь протекает волнообразно и имеет субхроническое течение, характеризующееся вспышками боли в животе, суставными и мышечными болями, глазными проявлениями с повышением температуры тела или без него и стойким повышением лабораторных показателей воспаления. Амилоидоз является наиболее тяжелым долгосрочным осложнением при TRAPS-синдроме, отмечающимся у 14% больных. Амилоидоз обусловлен накоплением в ткани циркулирующего вещества, которое вырабатывается во время воспаления и называется сывороточным амилоидом А. Отложение амилоида А в почках приводит к потере большого количества белка с мочой и прогрессированию почечной недостаточности.

1.8 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?

Проявления TRAPS-синдрома варьируют от одного пациента к другому в плане продолжительности каждого приступа и длительности бессимптомных периодов. Сочетание основных симптомов также варьирует. Возможно, эти различия отчасти объясняются действием генетических факторов.