



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

Periodični Vročinski Sindrom Povezan z Receptorjem za TNF (TRAPS) Ali Družinska Hibernijska Vročica

Različica

1. KAJ JE TRAPS?

1.1 Kaj je to?

TRAPS je vnetna bolezen za katero so značilni ponavljajoči napadi visoke temperature, ki običajno trajajo 2- 3 tedne. V napadih povišano temperaturo spremljajo prebavne težave (trebušna bolečina, bruhanje, driska), boleč rdeč kožni izpuščaj, bolečina v mišicah in oteklina očesnih vek. V kasni fazi bolezni lahko pride do okvare ledvic. Podobni primeri se lahko pojavljajo v isti družini.

1.2 Kako pogosta je ta bolezen?

TRAPS je redka bolezen, prevalenca trenutno ni znana. Bolezen prizadene enako pogosto dečke in deklice in se običajno začne v otroštvu, čeprav so bili opisani tudi bolniki, ki so zboleli v odrasli dobi. Prve primere bolezni so opisali pri bolnikih z Irsko-Škotskimi predniki, kasneje pa so bolezen opisali tudi v drugih populacijah: Francozih, Italijanih, Sefardičnih in Aškenazi Judih, Armencih, Arabcih in Kabilijcih iz Magreba.

Letni časi in podnebne razmere ne vplivajo na potek bolezni.

1.3 Kaj je vzrok bolezni?

TRAPS nastane zaradi podedovane spremembe v beljakovini (Tumor Nekroze Faktor Receptor I- TNFR I), ki povzroči prekomerno izražanje

bolnikovega akutnega vnetnega odgovora. TNFRI je eden od celičnih receptorjev specifičen za močno vnetno cirkulirajočo molekulo imenovano tumor nekroze faktor (TNF). Direktna povezava med spremembo TNFRI proteina in močnim ponavljajočim vnetnim stanjem, značilnim za TRAPS, še ni popolnoma pojasnjena. Napad lahko sprožijo okužbe, poškodbe in psihični stres.

1.4 Ali je bolezen dedna?

TRAPS je bolezen z avtosomno dominantnim dedovanjem. Pri tej obliki dedovanja se bolezen prenese na otroka od enega od staršev, ki bolezen ima in je nosilec mutirane kopije TNFRI gena. Vsi posamezniki imajo 2 kopiji gena, torej je tveganje, da bo starš, ki je nosilec mutirane kopije TNFRI prenesel to na potomca, 50 %. Lahko pa pride tudi do na novo nastale mutacije (de novo). V tem primeru nobeden izmed staršev ni nosilec mutacije TNFRI gena. Do napake v TNFRI genu pride v času spočetja otroka. V tem primeru je tveganje za bolezen pri drugem otroku naključno.

1.5 Zakaj je moj otrok dobil to bolezen? Ali lahko bolezen preprečimo?

TRAPS je dedna bolezen. Oseba, ki je nosilec mutiranega gena, ima lahko klinične znake TRAPS ali pa tudi ne. Bolezni ne moremo preprečiti.

1.6 Ali je bolezen nalezljiva?

TRAPS ni infekcijska bolezen in se razvije samo pri osebah z genetsko okvaro.

1.7 Kakšni so glavni simptomi?

Glavni simptomi so ponavljajoči napadi povišane telesne temperature, ki trajajo 2 ali 3 tedne, včasih so lahko tudi krajši ali pa daljši. Te epizode spremlja mrzlica in mišična bolečina v trupu in zgornjih udih. Značilen je rdeč in boleč izpuščaj na mestih vnetja v koži in mišicah. Večina bolnikov na začetku napada navaja občutek globoke, krčevite bolečine v mišicah, ki postopoma postane močnejša in se seli na druge dele udov. Temu sledi pojav izpuščaja. Pogosto je pridružena difuzna

bolečina v trebuhu, slabost in bruhanje. Za TRAPS je značilno tudi vnetje očesne veznice in oteklina vek, čeprav se lahko ti simptomi pojavijo tudi pri drugih boleznih. Zaradi vnetja plevre (membrana ki obdaja pljuča) ali perikarda (membrana, ki obdaja srce) se lahko pojavi bolečina v prsnem košu.

Nekateri bolniki, posebno v odrasli dobi, imajo lahko spremenljiv in subkronični potek bolezni za katerega so značilni zagoni bolezni s trebušnimi bolečinami, bolečinami v sklepih in mišicah, spremembami na očeh z ali brez vročine in s perzistentno povišanimi laboratorijskimi vnetnimi kazalci. Amiloidoza je najresnejši dolgoročni zaplet TRAPS, ki se razvije pri 14% bolnikov in je posledica odlaganja serumskega amiloida A, ki nastane pri vnetju, v tkivih. Odlaganje amiloida A v ledvicah lahko vodi v izgubo velike količine beljakovin z urinom in povzroči končno ledvično odpoved.

1.8 Ali bolezen poteka enako pri vseh otrocih?

TRAPS poteka različno predvsem glede trajanja napadov in trajanja vmesnih obdobj, ko je otrok brez znakov bolezni. Prav tako je raznolika kombinacija glavnih simptomov. Razlike v poteku lahko deloma pojasnimo z genetskimi dejavniki.