



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

## **Periodický syndróm asociovaný s receptorom TNF- $\alpha$ (TRAPS) alebo familiárna írsky horúčka**

Verzia 2016

### **1. ČO JE TRAPS**

#### **1.1 Čo to je?**

TRAPS je zápalové ochorenie charakteristické opakujúcimi sa epizódami vysokých horúčok, ktoré obyčajne trvajú dva až tri týždne. Horúčku typicky sprevádzajú gastrointestinálne ťažkosti (bolesti brucha, vracanie, hnačka), bolestivé červené vyrážky, bolesti svalov a opuch v okolí očí. V neskorších štádiách ochorenia možno pozorovať poruchu obličkových funkcií. Niekedy sa podobné prípady už vyskytli v danej rodine.

#### **1.2 Aké je to časté?**

TRAPS je považovaný za zriedkavé ochorenie, ale skutočný výskyt v súčasnosti nie je známy. Rovnako postihuje ženy aj mužov s nástupom zvyčajne v detstve, hoci boli popísané prípady s prvými prejavmi v dospelosti.

Prvé prípady boli popísané u pacientov írsko-škótskeho pôvodu, ale neskôr boli identifikované aj v iných populáciách: u Francúzov, Talianov, u aškenázskych a sefardských Židov, Arménov, Arabov a Kabyliánov z Magrebu.

Ročné obdobie ani klimatické podmienky neovplyvňujú priebeh ochorenia.

#### **1.3 Čo spôsobuje toto ochorenie?**

---

TRAPS je podmienený zdedenou anomáliou jednej bielkoviny (receptora pre tumor-nekrotizujúci faktor I [TNFRI]), čo vedie k zvýšeniu normálnej zápalovej odpovede. TNFRI je jeden z bunkových receptorov pre veľmi účinnú cirkulujúcu zápalovú molekulu známu ako tumor nekrotizujúci faktor (TNF). Priame spojenie medzi zmenou bielkoviny TNFRI a ťažkým návratným zápalovým stavom charakteristickým pre TRAPS sa zatiaľ nepodarilo úplne určiť. Infekcia, úraz, alebo psychické napätie môžu vyvolať ataky pri TRAPS.

#### **1.4 Je dedičný?**

TRAPS je autozómovo dominantne dedičné ochorenie. To znamená, že ochorenie sa prenáša jedným z rodičov, ktorý má toto ochorenie a je nosičom abnormálnej kópie génu TNFRI. Každý jedinec má 2 kópie všetkých génov; riziko prenosu poškodeného génu z postihnutého rodiča na potomka je preto 50%. Môžu sa tiež vyskytnúť mutácie de novo (nové). V tomto prípade ani jeden z rodičov netrpí ochorením, ani neprenáša mutovaný gén, ale poškodenie génu TNFRI nastane v čase počatia dieťaťa. V tomto prípade je riziko rozvoja TRAPS u ďalšieho dieťaťa vecou náhody.

#### **1.5 Prečo má moje dieťa toto ochorenie? Dá sa mu predísť?**

TRAPS je dedičné ochorenie. Nosič mutácie môže, ale nemusí mať žiadne klinické príznaky TRAPS. Ochoreniu sa t.č. nedá predchádzať.

#### **1.6 Je to infekčné?**

TRAPS nie je infekčné ochorenie. Len osoby s genetickou mutáciou trpia týmto ochorením.

#### **1.7 Aké sú hlavné príznaky?**

Hlavné príznaky sú opakujúce sa ataky horúčok, ktoré trvajú dva až tri týždne, ale niekedy môžu byť o niečo kratšie, či dlhšie. Tieto epizódy sú spojené s triaškami a výraznými bolesťami svalov trupu a horných končatín. Typické vyrážky sú červené a bolestivé, a prejavujú sa v miestach zapálenej kože a svalov.

Väčšina pacientov pociťuje v úvode epizódy hlboké, krčovité, svalové

---

bolesti, ktorých intenzita postupne narastá a presúva sa do iných častí končatín, s následným výsevom vyrážok. Častá je nelokalizovaná bolesť brucha s nevoľnosťou a vracaním. Pre TRAPS je charakteristický aj zápal membrány prekrývajúcej oko (spojovka), alebo opuch okolo oka, aj keď tento príznak sa môže objaviť aj pri iných ochoreniach. Zápal pleury (membrány obklopujúcej pľúca), alebo perikardu (membrána okolo srdca) vyvoláva bolesti na hrudníku.

Niektorí pacienti, majú najmä v dospelosti kolísavý, alebo sub-chronický priebeh ochorenia, charakterizovaný vzplanutiami bolestí brucha, kĺbov a svalov, očnými prejavmi s, alebo bez horúčky a trvalo zvýšenými laboratórnymi parametrami zápalu. Najzávažnejšou dlhodobou komplikáciou TRAPS je amyloidóza, ktorá postihuje 14% pacientov. Je podmienená ukladaním cirkulujúcej molekuly tzv. sérového amyloidu A, ktorý sa tvorí počas zápalu, do tkanív. Ukladanie amyloidu A v obličkách vedie k stratám veľkého množstva bielkovín močom a môže vyústiť do obličkového zlyhania.

### **1.8 Je choroba rovnaká u každého dieťaťa?**

Prejavy TRAPS sa od pacienta k pacientovi líšia, čo do doby trvania každého ataku a dĺžky bezpríznakového obdobia. Variabilná je aj kombinácia hlavných príznakov. Tieto rozdiely je čiastočne možné vysvetliť genetickými faktormi.