



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

Tümör Nekroz Faktörü Reseptörüyle İlişkili Periyodik Sendrom (TRAPS) Veya Ailesel Hibernian Ateş

2016'un türevi

1. TRAPS NEDİR

1.1 Nedir?

TRAPS, genelde iki veya üç hafta süren tekrarlayan yüksek ateş atakları ile karakterize enflamatuvar bir hastalıktır. Sıklıkla ateşe gastrointestinal sıkıntılar (karın ağrısı, kusma, ishal); ağrılı, kırmızı deri döküntüleri; kas ağrısı ve gözlerin etrafında şişme eşlik eder. Hastalığın geç evresinde böbrek işlevinde bozulma görülebilir. Aynı ailede benzer vakalar görmek mümkündür.

1.2 Ne kadar yaygındır?

TRAPS'in görülme sıklığı şu an için kesin olarak bilinmemekle beraber, ender olduğu düşünülmektedir. Kadın ve erkekleri eşit oranda etkiler. Erişkin dönemde başlamış olan hastalar bildirilmiş olsa da hastalık genellikle çocukluk döneminde başlar.

İlk olgular İrlanda-İskoçya kökenli hastalarda tanımlanmış olmakla birlikte hastalık başka toplumlarda da tespit edilmiştir: Fransızlar, İtalyanlar, Seferad ve Aşkenaz Yahudileri, Ermeniler, Araplar ve Kabiliye yerlileri.

Mevsimlerin ve iklimin hastalığın seyrine etkisi gösterilmemiştir.

1.3 Hastalığın sebepleri nelerdir?

TRAPS, anormal bir şekilde kalıtılan (Tümör Nekroz Faktörü Reseptörü I

[TNFRI]) isimli proteinin, hastanın normal akut enflamatuar cevabında artışa yol açmasından kaynaklanır. TNFRI, dolaşımdaki etkili bir enflamatuar molekül olan tümör nekroz faktörüne (TNF) özgü hücresele reseptörlerden biridir. TNFRI proteininde meydana gelen deęişiklik ile TRAPS'ta görülen ciddi tekrarlayan enflamasyon durumu arasındaki doğrudan ilişki henüz tam olarak tespit edilememiştir. Enfeksiyon, yaralanma veya psikolojik stres atakları tetikleyebilir.

1.4 Kalıtsal mıdır?

TRAPS, otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Bu geçiş şeklinin anlamı; hastalık, hasta olan ve TNFRI geninin anormal bir kopyasını taşıyan anne veya babadan birinden geçer. Tüm insanlarda bütün genlerin 2 kopyası vardır. Bu nedenle hastalıklı bir ebeveynnin her bir çocuęuna TNFRI'nın mutasyona uğramış bir kopyasını aktarma tehlikesi %50'dir. De novo (yeni) bir mutasyon da meydana gelebilir. Böyle durumlarda ebeveynlerden ikisinde de hastalık yoktur ve iki ebeveyn de TNFRI geninde mutasyon taşımaz ancak TNFRI geninin bozulması, çocuęun ana rahmine düşmesi sırasında oluşmuştur. Bu durumda bir dięer çocukta TRAPS gelişmesi riski rastlantısalıdır.

1.5 Çocuęumda bu hastalık neden oldu? Önlenebilir mi?

TRAPS kalıtsal bir hastalıktır. Mutasyonu taşıyan bir kiři, TRAPS'ın klinik belirtilerini gösterebilir veya göstermeyebilir. Hastalık řu an itibariyle önlenebilir bir hastalık deęildir.

1.6 Bulaşıcı mıdır?

TRAPS bulaşıcı bir hastalık deęildir. Sadece genetik olarak etkilenmiş olan kişilerde hastalık gelişir.

1.7 Başlıca belirtileri nelerdir?

Hastalığın ana bulguları; tipik olarak iki-üç hafta süren tekrarlayan ateş ataklarıdır ancak bazen süre daha kısa veya uzun olabilir. Bu nöbetlerin beraberinde titreme, gövde ve kollarda görülen yoğun kas ağrıları vardır. Altta yatan cilt ve kas bölgesindeki enflamasyona karşılık gelen tipik kırmızı, ağrılı döküntü vardır.

Hastaların çoğunda atakların başlangıcındaki derin kas krampı ağrısı, kol ve bacaklara yayılarak şiddeti giderek artar ve ardından döküntü görülür. Yaygın karın ağrısı, bulantı ve kusma yaygındır. Gözü kaplayan zarın (konjunktiva) enflamasyonu veya gözlerin etrafındaki şişlik TRAPS karakteristiktir fakat aynı belirtiler başka pek çok hastalıkta gözlenebilir. Plevral (akciğerleri saran zar) veya perikardiyal (kalbi saran zar) enflamasyona bağlı olarak göğüs ağrısı da bildirilmiştir. Bazı hastaların, özellikle yetişkinlerin dalgalı, sub-kronik bir hastalık seyri olabilir. Bu hastalarda karın ağrısı atakları, kas ve eklem ağrıları, ateşli veya ateşsiz göz tutulumu ve enflamasyonu gösteren laboratuvar parametrelerinde ısrarla süren yükselme karakteristiktir. Amiloidoz, TRAPS'ın en ciddi, uzun dönem komplikasyonu olup hastaların %14'ünde görülür. Amiloidoz enflamasyon sırasında üretilen, serum amiloid A isimli, dolaşımda bulunan bir proteinin dokularda birikmesinden kaynaklanır. Amiloid A'nın böbreklerde birikimi, idrarda büyük miktarda protein kaybına yol açar ve ilerleyerek böbrek yetmezliğine sebep olur.

1.8 Hastalık her çocukta aynı mıdır?

TRAPS'ın ortaya çıkış şekli her bir atağın süresi ve belirti olmayan dönemlerin süresi bakımından hastadan hastaya farklılık gösterir. Ana belirtilerin kombinasyonları da farklılık gösterir. Bu farklılıklar kısmen genetik faktörlerle açıklanabilir.