



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

Періодичний Синдром, Пов'язаний З Рецептором До Фактора Некрозу Пухлин (TRAPS)

Версія 2016

1. Про TRAPS

1.1 Що це таке?

TRAPS (Або Сімейна Гібернічна Гарячка) є захворюванням, яке характеризується повторюваними епізодами лихоманки до високих рівнів, які переважно утримуються два-три тижні. Лихоманка супроводжується, як правило, проблемами шлунково-кишкового тракту (біль у животі, нудота, діарея), болючою червоною висипкою на шкірі, болями у м'язах і набряком очей. На пізніх стадіях захворювання може призводити до порушення функції нирок. Цілком можливо, що в одній сім'ї зустрінуться кілька подібних випадків.

1.2 Як часто зустрічається захворювання?

TRAPS є рідкісним захворюванням, точна частота трапляння якого невідома. Хлопчики і дівчатка хворіють з однаковою частотою починаючи з дитинства. Тим не менше, є повідомлення про випадки, коли хвороба розпочиналася у дорослому віці.

Перші випадки були зареєстровані у пацієнтів ірландського та шотландського походження. Однак хвороба була виявлена і в інших популяціях: французи, італійці, євреї-сефарди і ашкеназі, вірмени, араби і кабіли з Північної Африки (Магриб).

Не існує доказів того, що на перебіг хвороби впливає пора року чи клімат.

1.3 Що є причиною захворювання?

TRAPS викликане вродженою аномалією білка (рецептор фактора некрозу пухлини 1 [TNFR1]), що спричиняє у пацієнта посилену запальну реакцію. TNFR1 є одним із клітинних рецепторів, специфічною потужною циркулюючою запальною молекулою, з якою зв'язується так званий фактор некрозу пухлини (ФНП). Точний зв'язок між зміною білка TNFR1 і повторюваним важким запаленням при TRAPS не є ще остаточно доведеним. Напади можуть бути викликані інфекціями, пошкодженнями або психічним стресом.

1.4 Чи захворювання є спадковим?

TRAPS успадковується за аутосомно-домінантним типом успадкування. Це означає, що хвороба успадковується від одного з батьків, який її має і є носієм ненормальної копії гена TNFR1. Оскільки кожна людина має дві копії всіх генів, то ризик того, що одна з пошкоджених батьківських частин мутантної копії гену TNFR1 перейде до дитини становить 50%. Можуть розвиватися також нові (de-novo) мутації. У цьому випадку причиною хвороби є не носій мутації гену TNFR1 у одного з батьків, а поломка у гені TNFR1, що відбулася в момент зачаття дитини. У цьому випадку ризик того, що наступна дитина захворіє на TRAPS, становить виняток.

1.5 Чому моя дитина хворіє? Чи можна запобігти?

TRAPS є спадковим захворюванням. Особа, яка несе мутацію, може не мати клінічних проявів TRAPS. На сьогодні хворобу не можна попередити.

1.6 Чи це захворювання заразне?

TRAPS не є інфекційним захворюванням. Тільки особи, які мають генетичні зміни, можуть хворіти.

1.7 Які є головні прояви хвороби?

Найчастіше зустрічаються повторювані напади лихоманки тривалістю від двох до трьох тижнів, іноді довше або коротше. Ці епізоди супроводжуються ознобом і сильним болем у м'язах тулуба і верхніх кінцівках. Типовою є висипка червоного кольору, болюча, яка супроводжує запалення шкіри та ділянки пошкоджених м'язів. Більшість пацієнтів відчувають початок нападу через появу сильного спазмуючого болю в м'язах, інтенсивність якого повільно зростає, а потім мігрує в інші частини кінцівок. Після цього з'являється характерний висип. Часто є дифузний біль у животі, нудота і блювота. Запалення мембрани, яка покриває передню частину ока (кон'юнктива), або припухлість навколо очей є типовим для TRAPS, хоча цей симптом виникає і при інших захворюваннях. Повідомляють також про болі в грудній клітці, котрі зумовлені запаленням плеври (мембрани, що є навколо легенів), або перикарду (мембрани, що оточує серце). У деяких пацієнтів, особливо в дорослому віці, спостерігають мінливий та субхронічний перебіг захворювання, який характеризується епізодами болів у животі, суглобах і м'язах, ураженням очей з або без лихоманки, а також зі стійким підвищенням біохімічних маркерів запалення. Амілоїдоз є найсерйознішим віддаленим ускладненням TRAPS і зустрічається в 14% хворих. Він виникає через осідання циркулюючих і внаслідок запалення утворених молекул, які називають сироватковим амілоїдом А. Відкладення амілоїду А у нирках призводить до втрати великої кількості білка із сечею, що прогресує аж до ниркової недостатності.

1.8 Чи хвороба у кожної дитини перебігає однаково?

Що стосується тривалості нападів і безсимптомних періодів при TRAPS, то у кожного окремого пацієнта перебіг є різним. Крім того, основні симптоми можуть виникати одночасно або змінюватися. Ці відмінності можуть бути частково пояснені генетичними факторами.