

:: Periodický syndróm asociovaný s receptorom TNF - TRAPS

Orpha číslo: ORPHA32960

Prehľad

TRAPS (z anglického Tumor-necrosis factor receptor type 1 (TNFR)-Associated Periodic Syndrome, Familial hibernian fever) je charakterizovaný epizódami febrilit so zimnicami trvajúcimi 2-3 týždne spojenými s difúznou bolesťou brucha, nauzeou, vracaním, obštrukciou čreva- podobnej ako pri apendicitíde. Pseudocelulitídou, a lokalizovanou myalgiou trupu alebo končatín,. K nástupu dochádza v dojčenskom veku alebo v detstve. AA amyloidóza je hlavná komplikácia TRAPS a vyskytuje sa u 25% pacientov. Bolo preukázané, že základom tohto stavu sú mutácie v géne *TNFRSF1A* kódujúcom TNFR1, o ktorom je známe, že je zapojený do zápalovej odpovede prostredníctvom nukleového faktora aktivácie KB. Prenos ochorenia je autozómovo dominantný. Existuje solubilná forma receptora, ktorá vzniká proteolýzou membrány. Fyziologická úloha solubilného receptora nie je celkom známa, ale predpokladá sa, že pôsobí ako antagonist pri zápalových procesoch. Mechanizmus účinku spočíva vo vychytávaní TNF-alfa. Na rozdiel od reakcie na iné zápalové alebo infekčné ochorenia, hladina solubilného génového produktu TNFRSF1A sa nezvyšuje pri zápalových atakoch u pacientov s TRAPS. Prítomnosť reakcie akútnej fázy v kontraste s normálnou alebo zníženou hladinou sérového solubilného produktu TNFRSF1A sa zdá byť konštantným nálezom u pacientov s TRAPS. Takto by mohlo byť meranie hladiny solubilného produktu TNFRSF1A počas atakov krokom v diagnostike recidívujúcich horúčok neznámeho pôvodu.

Odborný recenzent :

- Dr Catherine DODE

Posledná úprava : Február 2005

Preklad : December 2012, MUDr. Katarína Hlavatá



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net