

Informacija tėvams

## **ŠEIMINĖ AIRIŲ KARŠTLIGĖ ARBA SU TNF RECEPTORIUMI SUSIJĘS PERIODINIS SINDROMAS (TRSPTS)**

### **Kas tai per liga?**

**Šeiminė airių karštligė arba su TNF receptoriumi susijęs periodinis sindromas (TRSPTS)** yra dominantiniu būdu paveldimas sindromas su pasikartojančiu sunkiu karščiavimu, dažniausiai trunkančiu 2-3 savaites. Paprastai kartu būna žarnyno sutrikimų, skausmingas raudonas odos bėrimas, raumenų skausmų ir periorbitinis patinimas. Ši liga yra neseniai išaiškinta ir pripažinta. TRSPTS eiga dažniausiai yra lengva. Tačiau maždaug 14 proc. ligonių išsivysto antrinė sunki inkstų liga, vadinama amiloidoze (žr. pagrindinius simptomus).

### **Dėl ko susergama?**

TRSPTS atsiranda dėl paveldėto anomalinio baltymo, vadinamojo tumoro nekrozės F faktoriaus receptoriaus (TNFR). Paciento atsakas į eilinių ūmų uždegimą tampa per didelis. Uždegimo hormonas, vadinamas tumoro nekrozės faktoriumi (TNF), aktyvuojasi, nes nėra kontroliuojamas TNFR, kuris įprastai suriša jį ir sumažina uždegimo atsaką. Šis defektas paaiškina paciento savijautos pakitimus: karščiavimą, šaltkrėtį ir skausmą. Infekcija, trauma ar psichinė įtampa gali išprovokuoti priepuolį. Amiloidozės ir TRSPTS ryšys tikriausiai priklauso nuo lėtinio uždegimo ir genetinių faktorių.

### **Ligos dažnis**

Manoma, kad TRSPTS yra reta liga su mažiau kaip 100 išaiškintų atvejų, nors ligos paplitimas šiuo metu nėra tiksliai žinomas. Šia liga gali susirgti ir berniukai, ir mergaitės. Ji gali užklupti ir vėlyvoje paauglystėje, ir suaugus. Ši liga pirmą kartą buvo nustatyta airių-škotų kilmės pacientui, tačiau taip pat buvo rasta ir kitose populiacijose: tarp prancūzų, italų, žydų, armėnų, arabų ir kabiljanų iš Magrebo. Metų sezonas ir klimatas neturi reikšmės ligos eigai, kuri vystosi nenusipėjamai.

### **Pagrindiniai simptomai**

Karščiavimo priepuoliai trunka 2-3 savaites, kartu su šaltkrėčiu bei liemens ir rankų raumenų skausmais. Tipiškas bėrimas yra raudonas ir skausmingas, kartu su odos ir šios vietos raumenų uždegimu. Dauguma pacientų jaučia stiprų, traukiantį raumenų skausmą ligos pradžioje, jis palaipsniui intensyvėja ir pradeda plisti į kitas galūnių vietas (distalinė migracija), kartu atsiranda bėrimas. Dažnai būna difuzinių abdominalinių skausmų, pykinimas ir vėmimas. Konjunktyvitas ir / arba periorbitinis patinimas yra būdingi TRSPTS, nors tokie pat simptomai gali būti pastebimi ir sergant kitomis ligomis, pavyzdžiui, alergija. Be šių tipinių simptomų TRSPTS gali pasireikšti trumpesniais ar ilgesniais priepuoliais. Gali būti krūtinės skausmų dėl pleuros ir / arba perikardo uždegimo. Amiloidozė yra sunkiausia TRSPTS komplikacija, atsirandanti

retais atvejais. Ji pasireiškia baltymo kiekio padidėjimu šlapime, progresuojančiu inkstų funkcijos nepakankamumu.

### **Ligos diagnostika**

Patyręs gydytojas įtars TRSPS pagal klinikinius simptomus ir šeimos anamnezę. Keli kraujo tyrimai (ENG, C reaktyvusis baltymas) yra naudingi nustatant uždegimą priepuolio metu. Diagnozę patvirtina tik genetinė analizė, kuri pateikia akivaizdžius mutacijos įrodymus. Diferencijuojant diagnozę reikia atmesti kitas ligas su pasikartojančia karštlige, ypač tokias, kaip šeiminė Viduržemio jūros karštligė ir hiper IgD sindromas.

### **Ligos gydymas**

Iki šiol nėra žinoma, kaip apsaugoti nuo šios ligos arba ją pagydyti. Nesteroidiniai vaistai nuo uždegimo sumažina simptomus priepuolio metu. Didelės steroidų dozės dažnai yra efektyvios, bet ilgalaikis jų vartojimas sukelia sunkių šalutinių reiškinių. Specifinis TNF blokavimas gali būti efektyvi priemonė kai kuriems pacientams, jei anti – TNF terapija taikoma ligos pradžioje.

Gydymo trukmę lemia ūmių priepuolių trukmė, nes jokie vaistai nėra efektyvūs ir negali apsaugoti nuo karštligės priepuolių.

Pacientą stebi vaikų reumatologas. Pas jį reikia lankytis kas 3 mėn., ligos paūmėjimo atveju ar pagal reikalą. Apžiūradamas gydytojas įvertina paciento bendrą būklę, vartojamų vaistų šalutinį poveikį, prireikus kartoja tyrimus.

### **Ligos prognozė**

Blogesnė prognozė, pavyzdžiui, didelė antrinės amiloidozės rizika, būdinga nedaugeliui pacientų. Amiloidozės riziką sunku apibrėžti, nes ji priklauso nuo genų arba nuo aplinkos faktorių. Amiloidozė yra sunki komplikacija, dėl kurios vystosi inkstų funkcijos nepakankamumas. Šiuo metu nėra žinoma, kaip išvengti šios komplikacijos. Neatmestina prielaida, kad galbūt ligą galima ir visiškai išgydyti. Iš tikrųjų genetinė TNFR struktūros modifikacija nesukelia sisteminio funkcinio defekto. Be to, pašalinus potencialias priežastis, galima pasiekti ilgalaikę ligos remisiją.