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

Tumornekrosefaktor-Rezeptor-Assoziiertes Periodisches Syndrom (TRAPS) oder Familiäres Hibernisches Fieber

Version von 2016

1. ÜBER TRAPS

1.1 Was ist das?

TRAPS ist eine entzündliche Erkrankung, die durch wiederkehrende Schübe von hohen Fieberspitzen gekennzeichnet ist, die gewöhnlich zwei bis drei Wochen anhalten. Das Fieber wird typischerweise von Magen-Darm-Problemen (Bauchschmerzen, Übelkeit, Durchfall), schmerzhaftem rotem Hautausschlag, Muskelschmerzen und Augenschwellungen begleitet. In der Spätphase der Erkrankung kann es zu einer eingeschränkten Nierenfunktion kommen. Es ist möglich, dass in derselben Familie mehrere ähnliche Fälle auftreten.

1.2 Wie häufig tritt die Erkrankung auf?

TRAPS ist eine seltene Erkrankung, die genaue Häufigkeit ist nicht bekannt. Sie betrifft Jungen und Mädchen gleich oft und beginnt gewöhnlich im Kindesalter. Es gibt jedoch auch Berichte über Fälle, in denen die Krankheit erst im Erwachsenenalter aufgetreten ist.
Die ersten Fälle wurden von Patienten mit irisch-schottischer Abstammung berichtet. Doch auch in anderen Bevölkerungsgruppen wurde die Erkrankung nachgewiesen: Franzosen, Italiener, Sephardische und Aschkenase-Juden, Armenier, Araber und Kabylen (bestimmte Berberstämme) aus den nordafrikanischen Ländern (Maghreb).
Es gibt keine Hinweise darauf, dass der Krankheitsverlauf durch die

Jahreszeiten oder das Klima beeinflusst wird.

1.3 Was sind die Ursachen der Erkrankung?

TRAPS wird durch eine angeborene Anomalie eines Proteins (Tumor-Nekrose-Faktor-Rezeptor 1 [TNFRI]) verursacht, was bei den Patienten zu einer gesteigerten Entzündungsreaktion führt. TNFRI ist einer der Zellrezeptoren, die spezifisch ein potentes zirkulierendes Entzündungsmolekül, den so genannten Tumornekrosefaktor (TNF), binden. Der genaue Zusammenhang zwischen der Veränderung des TNFRI-Proteins und den wiederkehrenden schweren Entzündungen bei TRAPS wurde noch nicht vollständig identifiziert. Die Schübe können durch Infektionen, Verletzungen oder psychischen Stress ausgelöst werden.

1.4 Ist die Erkrankung vererbbar?

TRAPS wird in einem autosomal-dominanten Erbgang vererbt. Das bedeutet, dass die Erkrankung von einem Elternteil vererbt wird, der die Erkrankung hat und Träger einer abnormalen Kopie des TNFRI-Gens ist. Da jeder Mensch zwei Kopien aller Gene besitzt, beträgt das Risiko, dass ein betroffener Elternteil die mutierte Kopie des TNFRI-Gens an das Kind weitergibt 50 %. Es können auch de-novo-(neue)-Mutationen auftreten. In diesen Fällen hat weder ein Elternteil die Krankheit noch ist ein Elternteil Träger einer Mutation im TNFRI-Gen, sondern die Unterbrechung des TNFRI-Gens geschieht bei der Zeugung des Kindes. In diesem Fall entspricht das Risiko, dass ein weiteres Kind an einem TRAPS erkrankt, dem Zufall.

1.5 Warum leidet mein Kind an der Krankheit? Kann ihr vorgebeugt werden?

TRAPS ist eine Erbkrankheit. Die Person, die die Mutation trägt kann, muss aber nicht die klinischen Symptome von TRAPS zeigen. Die Erkrankung kann derzeit nicht verhindert werden.

1.6 Ist die Erkrankung ansteckend?

TRAPS ist keine Infektionskrankheit. Nur genetisch vorbelastete

Personen können daran erkranken.

1.7 Welches sind die Hauptsymptome?

Am häufigsten treten wiederkehrende Fieberschübe für die Dauer von zwei bis drei Wochen, gelegentlich auch länger oder kürzer, auf. Diese Episoden gehen mit Schüttelfrost und starken Muskelschmerzen an Rumpf und den oberen Gliedmaßen einher. Der typische Hautausschlag ist rot und schmerzhaft, und entspricht in seiner Ausprägung der zugrundeliegenden Entzündung der Haut und des betroffenen Muskelbereichs.
Die meisten Patienten verspüren zu Beginn eines Schubs starke krampfartige Muskelschmerzen, die langsam an Intensität zunehmen und dann in andere Teile der Gliedmaßen wandern. Danach stellt sich der charakteristische Hautausschlag ein. Diffuse Bauchschmerzen mit Übelkeit und Erbrechen sind ebenfalls häufig. Eine Entzündung der Membran, die die Vorderseite des Auges bedeckt (Bindehaut) oder Schwellungen rund um die Augen sind typisch für TRAPS, wobei dieses Symptom auch bei anderen Erkrankungen auftreten kann. Berichtet wird auch über Brustschmerzen aufgrund einer Entzündung der Pleura (des Brustfells) oder des Perikards (des Herzbeutels).
Bei einigen Patienten, insbesondere im Erwachsenenalter, ist ein wechselnder und subchronischer Krankheitsverlauf zu verzeichnen, der durch Schübe von Bauchschmerzen, Gelenk- und Muskelschmerzen, Augenbeteiligung mit oder ohne Fieber sowie durch eine anhaltende Erhöhung der laborchemischen Entzündungswerte gekennzeichnet ist.
Amyloidose ist die schwerste Langzeitkomplikation von TRAPS und tritt bei 14 % der Patienten auf. Sie entsteht aufgrund einer Gewebeablagerung des zirkulierenden und während der Entzündung gebildeten Moleküls, dem so genannten Serum-Amyloid-A. Die Ablagerung von Amyloid A in der Niere führt zum Verlust einer großen Menge von Proteinen mit dem Urin und schreitet bis zum Nierenversagen fort.

1.8 Verläuft die Erkrankung bei jedem Kind gleich?

Hinsichtlich der Dauer von Schüben und symptomfreien Zeiträumen kann TRAPS bei jedem Patient anders verlaufen. Auch welche Hauptsymptome gemeinsam auftreten kann variieren. Diese

Unterschiede können zum Teil durch genetische Faktoren erklärt werden.