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

Syndrome Périodique Associé au Récepteur du Facteur de Nécrose Tumorale (TRAPS) ou Fièvre Hibernienne Familiale

Version de 2016

1. SYNDROME TRAPS

1.1 Qu'est-ce que c'est ?

Le TRAPS est une maladie inflammatoire caractérisée par des poussées de fièvre élevée et récurrente durant généralement entre deux à trois semaines. Typiquement, la fièvre s'accompagne de troubles gastro-intestinaux (douleurs abdominales, vomissements, diarrhées), de rougeurs cutanées douloureuses, de douleurs musculaires et de gonflements autour des yeux. On observe un dysfonctionnement rénal en phase tardive de la maladie. On peut retrouver des cas identiques dans une même famille.

1.2 Quelle est la fréquence de cette maladie ?

Il semble que le TRAPS soit une maladie rare, mais nous n'en connaissons pas encore la prévalence précise. Il touche les hommes et les femmes pareillement et apparaît généralement pendant l'enfance, bien que des cas de maladie apparaissant à l'âge adulte aient été rapportés.
Les premiers cas décrits concernaient des patients ayant des ancêtres irlando-écossais ; cependant, cette maladie a été identifiée dans d'autres populations : Français, Italiens, Juifs séfarades et ashkénazes, Arméniens, Arabes et Kabyles du Maghreb.
Il n'a pas été prouvé que les saisons et les conditions climatologiques influencent l'évolution de la maladie.

1.3 Quelles sont les causes de cette maladie ?

Le syndrome TRAPS découle d'une anomalie héréditaire affectant une protéine (le Récepteur du Facteur de Nécrose Tumorale I/TNFRI), entraînant une stimulation de la réponse inflammatoire normale du patient. Le TFNRI est un des récepteurs cellulaires spécifiques à une molécule inflammatoire puissante connue sous le nom de facteur de nécrose tumorale (TNF). Le lien direct entre l'altération de la protéine TNFRI et les cas d'inflammations récurrentes observées chez les personnes souffrant de TRAPS n'a pas encore été identifié. Les poussées sont parfois déclenchées par une infection, une blessure ou un facteur de stress psychologique.

1.4 Est-elle héréditaire ?

Le syndrome TRAPS est une maladie héréditaire autosomique dominante. Cela signifie que la maladie est transmise par un des parents qui en souffre et est porteur d'une copie anormale du gène TNFRI. Étant donné que tout un chacun a 2 copies de chaque gène, le risque qu'un parent atteint transmette la copie mutée du gène TNFRI à son enfant et donc la maladie est de 50 %. Des mutations « de novo » (nouvelles) peuvent également se produire ; dans de tels cas, cela signifie qu'aucun des parents ne souffre de la maladie ou n'est porteur d'une mutation du gène TNFRI, mais que le gène s'est altéré lors de la conception. Le risque de transmission des TNFRI à un autre enfant est donc aléatoire.

1.5 Pourquoi mon enfant souffre-t-il de cette maladie ? Existe-t-il des moyens de prévention ?

Le syndrome TRAPS est une maladie héréditaire. Le porteur de la mutation peut présenter les symptômes cliniques du syndrome TRAPS ou non. Actuellement, il n'existe pas de moyens de prévention.

1.6 Est-elle contagieuse ?

Le syndrome TRAPS n'est pas une maladie infectieuse. Seules les personnes atteintes sur le plan génétique développeront la maladie.

1.7 Quels sont les symptômes principaux ?

Parmi les symptômes principaux, on note des poussées de fièvre récurrentes durant typiquement entre deux et trois semaines, mais parfois plus ou moins longtemps. Ces épisodes s'accompagnent de frissons et de douleurs musculaires intenses au niveau du tronc et des membres supérieurs. Les éruptions cutanées typiques sont rouges et douloureuses et correspondent à une inflammation sous-jacente de la peau et des muscles.

Certains patients ont des sensations de crampes musculaires profondes douloureuses à l'apparition de la maladie s'aggravant et migrant vers d'autres endroits des membres suivies par l'apparition d'éruptions cutanées. On observe couramment des douleurs abdominales diffuses avec nausées et vomissements. Une inflammation de la membrane couvrant l'avant de l'œil (conjonctive) et un gonflement autour des yeux sont caractéristiques du syndrome TRAPS mais non systématiques et l'on retrouve ces symptômes dans le cadre d'autres maladies. Des douleurs thoraciques dues à l'inflammation de la plèvre (membrane entourant les poumons) ou du péricarde (membrane entourant le cœur) ont également été rapportées.

Chez certains patients, particulièrement ceux adultes, la maladie fluctue et est chronique ; elle se caractérise par des douleurs abdominales, articulaires ou musculaires par poussées, des troubles oculaires avec ou sans fièvre et une élévation persistante des paramètres inflammatoires aux examens de laboratoire. L'amylose représente la complication la plus grave à long terme du syndrome TRAPS et touche 14 % des patients. L'amylose est due à des dépôts sur les tissus d'une molécule circulant produite pendant le processus inflammatoire appelée sérum amyloïde A. En cas d’amylose, des dépôts au niveau des reins entraînent le passage d'un grand nombre de protéines dans les urines à l'origine d'une insuffisance rénale.

1.8 La maladie est-elle la même chez tous les enfants ?

Le tableau clinique du syndrome TRAPS varie d'un patient à l'autre en matière de durée des poussées et de durée des périodes asymptomatiques. De plus, les symptômes associés sont variables. Ces différences peuvent être d'origine génétique.