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

Tumornecrosefactor Receptor Geassocieerd Periodiek Syndroom (TRAPS) of Familiale Ierse Koorts

Versie 2016

1. WAT IS TRAPS

1.1 Wat is het?

TRAPS is een inflammatoire aandoening die gekenmerkt wordt door terugkerende aanvallen van hoge koorts, die normaal gesproken circa twee tot drie weken aanhouden. De koorts gaat vaak gepaard met maagdarmklachten (buikpijn, braken, diarree), pijnlijke rode huiduitslag, spierpijn en zwellingen rond de ogen. In een later stadium van de ziekte kan een verslechterde nierfunctie gezien worden. Het is mogelijk dat er meerdere gelijksoortige gevallen zijn in dezelfde familie.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

Er wordt verondersteld dat TRAPS een zeldzame aandoening is, maar het is niet bekend hoe vaak het werkelijk voorkomt. Het komt zowel bij jongens als bij meisjes voor en begint vaak al tijdens de kinderjaren, alhoewel er ook gevallen bekend waarbij de ziekte pas later optrad.
De eerste gevallen die beschreven zijn waren patiënten met Iers-Schotse voorouders; De ziekte wordt echter ook bij andere bevolkingsgroepen gezien: Fransen, Italianen, Sefardische en Asjkenazische Joden, Armeniërs, Arabieren en Kabyianen uit de Maghreb.
Er is niet aangetoond dat het klimaat of de seizoenen van invloed zijn op het verloop van de ziekte.

1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

TRAPS wordt veroorzaakt door een erfelijke afwijking van een eiwit (tumornecrosefactor receptor 1 [TNFRI]), wat leidt tot een versterkte ontstekingsrespons van de patiënt. TNFRI is een van de celreceptoren die er specifiek is voor een krachtig circulerend ontstekingsmolecuul genaamd tumornecrosefactor (TNF). De directe link tussen de verandering van het TNFRI eiwit en de ernstige terugkerende staat van ontsteking die gezien wordt bij TRAPS is nog niet helemaal geïdentificeerd. Een infectie, verwonding of psychologische stress kan een aanval triggeren.

1.4 Is het erfelijk?

TRAPS is een autosomaaldominante aandoening. Dit betekent dat de aandoening wordt overgedragen door een van de ouders die de ziekte heeft en drager is van een abnormale kopie van het TNFRI gen. Alle individuen hebben 2 kopieën van alle genen; daarom is het risico 50% dat de ouder met de aandoening de gemuteerde kopie van het TNFRI gen aan elk kind doorgeeft. Er kan ook een de novo (nieuwe) mutatie optreden; in dergelijke gevallen heeft geen van de ouders de aandoening of is drager van het gemuteerde TNFRI gen, maar vindt de mutatie van het TNFRI gen plaats bij de conceptie van het kind. In dit geval is de kans dat een ander kind de aandoening ook ontwikkeld heel klein. (berust dan op toeval)

1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

TRAPS is een erfelijke aandoening. Een persoon die de mutatie draagt kan, maar hoeft geen symptomen van TRAPS te hebben. De ziekte kan op dit moment niet voorkomen worden.

1.6 Is het besmettelijk?

TRAPS is geen besmettelijke aandoening. Alleen personen met genetische aanleg ontwikkelen de ziekte.

1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

De belangrijkste symptomen zijn terugkerende koortsaanvallen, die normaal zo'n twee tot drie weken, maar soms ook langer of korter kunnen duren. De episodes gaan gepaard met koude rillingen en intense spierpijn in de romp en bovenste ledematen. De typische huiduitslag is rood en pijnlijk en komt overeen met de onderliggende ontsteking van de huid en spieren.

De meeste patiënten ervaren een diepe spierpijn met krampen aan het begin van de aanval, die langzamerhand intenser wordt en zich uitbreidt naar de andere delen van de ledematen en gevolgd wordt door het verschijnen van de huiduitslag. Een diffuse buikpijn met misselijkheid en braken komt ook vaak voor. Een ontsteking van het membraan dat de voorzijde van het oog bedekt (de conjunctiva) of zwellingen rond de ogen zijn kenmerkend voor TRAPS, al kunnen deze symptomen ook bij andere aandoeningen worden gezien. Pijn op de borst als gevolg van een ontsteking van de pleura (het membraan rondom de longen) of het pericard (het membraan rondom het hart) wordt ook genoemd.

Sommige patiënten, vooral van volwassen leeftijd, hebben een fluctuerend en sub-chronisch verloop van de ziekte, dat gekenmerkt wordt door aanvallen met buik-, spier- en gewichtspijnen, oogklachten met en zonder koorts en aanhoudend verhoogde laboratoriumparameters voor ontstekingen. Amyloïdose is de ernstigste complicatie op lange termijn van TRAPS en komt voor bij 14% van de patiënten. Amyloïdose is het gevolg van het opslaan van een circulerende molecuul, genaamd amyloïd A, dat geproduceerd wordt tijdens een ontsteking, in weefsel. Opslag in de nieren van amyloïd A leidt tot het verlies van grote hoeveelheden eiwitten in de urine en kan leiden tot nierfalen.

1.8 Verloopt de ziekte bij ieder kind hetzelfde?

De duur van iedere aanval en de duur van symptoomvrije periodes verschillen bij TRAPS van patiënt tot patiënt. De combinatie van de belangrijkste symptomen verschilt ook. Deze verschillen zijn deels te verklaren door genetische factoren.