



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

Tumor Nekrose Faktor Reseptor Assosiert Periodisk Syndrom (TRAPS) eller Familiær Hiberniansk Feber

Versjon av 2016

1. HVA ER TRAPS

1.1 Hva er det?

TRAPS er en inflammatorisk sykdom (dvs. betennelsessykdom) karakterisert ved tilbakevendende anfall med høy feber, vanligvis av to til tre ukers varighet. Det er vanlig å ha fordøyelsesplager som magesmerter, oppkast og diaré, smertefullt hudutslett, muskelsmerter og hevelse rundt øynene. Svekket nyrefunksjon kan sees i sen fase av sykdommen. Flere tilfeller av sykdommen, innad i samme familie, kan forekomme.

1.2 Hvor vanlig er det?

TRAPS er en sjelden sykdom, men forekomsten er ikke kartlagt. Den rammer begge kjønn likt og opptrer vanligvis i barnealder. Debut av sykdommen i voksen alder er også beskrevet. Sykdommen ble først sett hos pasienter med irsk/skotsk opprinnelse. Sykdommen er også sett hos andre befolkningsgrupper som franskmenn, italienere, jøder, armenere og arabere. Årstider og klima har ingen sikker innflytelse på sykdommens utvikling.

1.3 Hva forårsaker sykdommen?

TRAPS skyldes en arvet feil i et protein (Tumor Nekrose Faktor Reseptor 1, TNFR1). Dette fører til en økning av kroppens normale akutte

betennelsesrespons. TNFRI virker spesifikt på et molekyl med navn tumor nekrose faktor (TNF). TNF er en viktig aktør i betennelsesprosessen. Den direkte sammenhengen mellom de endringene som skjer av TNFRI og de gjentatte sykdomsoppblussene man ser ved TRAPS, er fremdeles ukjent. Infeksjoner, skader eller psykisk stress kan være sykdomsutløsende faktorer.

1.4 Er det arvelig?

TRAPS er en autosomal dominant arvet sykdom. Dette betyr at sykdommen overføres fra en av foreldrene som har sykdommen og er bærer av det endrede TNFRI genet. Alle har to kopier av alle gener. Risikoen for at en syk forelder får et barn med denne genfeilen er derfor 50 %. Friske foreldre kan også få barn med TRAPS. Dette kan skje pga en mutasjon av barnets TNFRI-gen under unnfangelsen. Mutasjon betyr endring av det opprinnelige genet. Dette skjer svært sjeldent.

1.5 Hvorfor har mitt barn sykdommen? Kan man forhindre sykdommen?

TRAPS er en arvelig sykdom. En bærer av genet trenger ikke ha tegn til å ha sykdommen. Foreløpig kan ikke sykdommen forhindres.

1.6 Er sykdommen smittsom?

TRAPS er ingen smittsom sykdom. Bare mennesker med det endrede genet kan utvikle sykdommen.

1.7 Hva er hovedsymptomene?

De vanligste symptomene på sykdommen er tilbakevendende feberanfall, oftest av varighet to til tre uker. Anfallene kan vare lengre eller kortere. Feberepisodene ledsages ofte av frysninger og muskelsmerter fra overkropp og armer. Det typiske hudutslettet er rødt og smertefullt p.g.a. betennelse i huden og muskulaturen.

De fleste pasientene opplever en dyp, krampeaktig muskelsmerte i begynnelsen av utbruddet. Muskelsmertene øker gradvis i intensitet og flytter seg til andre deler av kroppen, etterfulgt av hudutslett. Diffuse magesmerter, kvalme og oppkast er vanlig. Øyebetennelse og hevelse

rundt øynene er andre karakteristika ved sykdommen. Brystsmerter pga betennelse i lungehinnen og hjertesekken er også rapportert. Noen pasienter, spesielt voksne, har et mer langvarig, varierende sykdomsforløp karakterisert ved anfall med magesmerter, ledd- og muskelsmerter med eller uten feber. De har ofte vedvarende forhøyede laboratorieprøver som tyder på at det er en betennelse. Ca. 14 % av de som har TRAPS får amyloidose, en alvorlig senkomplikasjon. Amyloidose skyldes avleiring av amyloid A, et molekyl som produseres ved betennelse, i vevet. Avleiring av amyloid A i nyrevevet gir lekkasje av proteiner og forverring av nyresvikt.

1.8 Opptrer sykdommen likt for alle barn?

TRAPS kan opptre ulikt fra en pasient til en annen. Varigheten av selve anfallet og de symptomfrie episodene varierer. Kombinasjonen av symptomer kan også variere. Genetiske faktorer kan være en medvirkende årsak til forskjellene.

2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

2.1 Hvordan diagnostiseres sykdommen?

En spesialist vil mistenke sykdommen på bakgrunn av familiens sykehistorie, pasientens symptomer og funn ved fysisk undersøkelse. Spesifikke blodprøver kan avsløre betennelse under anfall. Diagnosen bekreftes med en genanalyse.

Infeksjoner, kreft og andre betennelsestilstander kan vise seg på tilsvarende måte. Familiær middelhavsfeber (FMF) og Mevalonate kinase mangel (MKD) er andre sykdommer med liknende symptomer og funn.

2.2 Hvilke undersøkelser bør gjøres?

Laboratorieundersøkelser er viktige ved diagnostisering av TRAPS. Senkning (SR), CRP, hvite blodceller, fibrinogen og amyloid A protein måles under anfall for å vurdere omfanget av betennelsen. Prøvene gjentas i symptomfri fase for å se om disse normaliseres.

Urinen undersøkes for blod og proteiner (egghevite). Man kan se midlertidige forandringer under anfall. Pasienter med amyloidose vil ha

vedvarende proteinutskillelse i urinen.
Gentesting utføres ved laboratorier for genetiske analyser.

2.3 Hvordan behandles sykdommen?

Til dags dato eksisterer ikke behandling som kan forhindre eller kurere sykdommen. Betennelsesdempende medisin, såkalte NSAIDS, (naproxen etc.), kan lindre symptomer. Høydose kortison (steroider) har oftest god effekt, men langvarig bruk gir uønskede bivirkninger. Etanerecept (TNF-reseptor blokkerer som bremser betennelsen) har vist seg å kunne forhindre feberanfall hos noen pasienter. Derimot har bruken av antistoff mot TNF vist å kunne utløse sykdomsanfall. Nylige rapporter om IL-1 hemmer (anakinra) har vist god behandlingsrespons hos enkelte barn med TRAPS.

2.4 Hvilke bivirkninger har medikamentene?

Bivirkningene avhenger av medikamentet som brukes. NSAIDS kan gi hodepine, magesår og nyreskade. Steroider og biologiske medikamenter (TNF og IL-1 blokkere) medfører økt infeksjonsfare. Steroider har flere alvorlige bivirkninger.

2.5 Hvor lenge bør behandlingen vare?

Det er kun et fåtall pasienter som behandles med anti-TNF og anti-IL-1. Derfor vet man ikke sikkert om pasientene bør behandles kun ved anfall eller om de skal stå på kontinuerlig behandling og i så fall hvor lenge.

2.6 Finnes det annen alternativ behandling?

Det foreligger ikke forskningsresultater som viser effekt av alternativ behandling.

2.7 Hva er anbefalt oppfølging av sykdommen?

Barn som behandles for TRAPS bør kontrollere blodprøver og urinen minst hver 2-3 mnd.

2.8 Hvor lenge varer sykdommen?

TRAPS er en livslang sykdom. Intensiteten på feberanfallene kan derimot reduseres med økende alder og forløpet kan bli mer kronisk og varierende. Dette påvirker dessverre ikke faren for utviklingen av amyloidose.

2.9 Kan man bli helt frisk fra sykdommen?

Nei, fordi TRAPS er en genetisk betinget sykdom

3. HVERDAGSLIVET

3.1 Hvordan påvirker sykdommen dagliglivet?

Hyppige og langvarige anfall kan virke inn på det normale familieliv og påvirke pasientens eller foreldrenes skolegang eller jobb. Ofte medfører forsinket diagnostikk engstelse hos foreldre.

3.2 Hva med skole og utdanning?

Hyppige anfall kan føre til høyt skolefravær. Effektive medisiner, kan begrense dette. Lærerne bør få opplæring i sykdommen og hvordan håndtere situasjonen om barnet skulle få anfall på skolen.

3.3 Hva med fysisk aktivitet?

Det foreligger ingen restriksjoner i forhold til fysisk aktivitet og idrett, men hyppige anfall kan medføre økt fravær fra trening og treningsarrangement.

3.4 Hva med kosten?

Det finnes ikke anbefalinger om et spesielt kosthold.

3.5 Kan klimaet påvirke sykdomsforløpet?

Nei, det kan det ikke.

3.6 Kan barnet vaksineres?

Ja, barnet bør følge anbefalt vaksinasjonsprogram, til tross for at dette kan utløse et feberanfall. Dersom barnet ditt skal behandles med steroider eller biologiske medikamenter, er det viktig at det vaksineres før oppstart for å beskytte barnet mot infeksjoner.

3.7 Hva med seksualliv, svangerskap, prevensjon?

Pasienter med TRAPS kan ha et normalt seksualliv og få egne barn. Det er imidlertid 50 % sannsynlighet for at barnet deres kan få sykdommen. Tilbud om genetisk veiledning bør gis ved planlegging av svangerskap.