



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/DK/intro>

Tumor nekrose faktor receptor associeret periodisk syndrom (TRAPS) eller familiær irsk feber

Version af 2016

1. HVAD ER TRAPS

1.1 Hvad er det?

TRAPS er en inflammatorisk sygdom karakteriseret af tilbagevendende episoder med springende høj feber, oftest varende 2-3 uger. Feberen er typisk ledsaget af mavesmerter, opkast, diaré, smertefuldt rødt udslæt, muskelsmerter og hævelse omkring øjnene. Nedsat nyrefunktion kan ses i senstadiet af sygdommen. Der kan forekomme flere tilfælde i den samme familie.

1.2 Hvor hyppigt er det?

TRAPS betragtes som en sjælden sygdom, men den virkelige prævalens kendes ikke. Sygdommen rammer ligeligt drenge og piger og starter typisk i barnealderen, men tilfælde med start i voksenalderen er beskrevet.

De første tilfælde af sygdommen blev beskrevet i patienter af irsk-skotsk herkomst, men sygdommen er også set i andre befolkningsgrupper: franskmænd, italienere, Sefardi og Ashkenazi jøder, armenere, arabere og kabyler fra Maghreb.

Det er ikke påvist at årstider eller klimaet påvirker forløbet af sygdommen

1.3 Hvad er årsagen til sygdommen?

TRAPS skyldes en nedarvet anomali i et protein (Tumor Nekrose Faktor Receptor I (TNFRI), hvilket medfører at patientens inflammatoriske respons (betændelsesreaktion) bliver voldsommere end normalt. TNFRI er en af de cellereceptorer der er specifikke for et potent inflammatorisk molekyle der cirkulerer i blodet og kaldes Tumor Nekrose Faktor (TNF). Den direkte kobling mellem ændringen af TNFRI proteinet og den tilbagevendende svære inflammation (betændelseslignende reaktion) set i TRAPS forstås endnu ikke helt. Infektion, skader eller psykologisk stress kan udløse en feberepisode.

1.4 Er det arveligt?

TRAPS er en autosomal dominant arvelig sygdom. Denne form for arvegang betyder at sygdommen nedarves fra den ene forælder som har sygdommen og deraf bærer en muteret udgave af TNFRI genet. Alle individer har 2 kopier af alle gener, hvorved risikoen er 50% for at en ramt forælder videregiver den muterede udgave af TNFRI genet til et barn. Ny-mutationer kan forekomme. I sådanne tilfælde har ingen af forældrene sygdommen og er heller ikke bærere af en muteret udgave af TNFRI genet. Barnets genmutation er sket ved undfangelsen. Herved bliver risikoen lille for at et eventuelt næste barn udvikler TRAPS.

1.5 Hvorfor har mit barn fået sygdommen? Kan den forebygges?

TRAPS er en arvelig sygdom. En person der er bærer af mutationen vil ikke nødvendigvis fremvise de kliniske symptomer ved TRAPS. Sygdommen kan på nuværende tidspunkt ikke forebygges.

1.6 Er sygdommen infektiøs?

TRAPS er ikke en infektiøs og deraf heller ikke en smitsom sygdom. Kun personer med den genetiske mutation udvikler sygdommen.

1.7 Hvad er de hovedsymptomerne?

Hovedsymptomet er tilbagevendende feberepisoder der typisk varer 2-3 uger, men kan være af både kortere eller længere varighed. Feberisoderne er ledsaget af kulderystelser og intense

muskelsmerter i overkroppen og armene. Det typiske udslæt er rødt og smertefuldt og lokaliseret svarende til den underliggende inflammation i hud og muskel.

De fleste patienter oplever en dyb muskelsmerte ved starten af feberepisoden, der gradvist bliver mere intens og begynder at sprede sig til andre områder af armene og benene og efterfølges af det karakteristiske udslæt. Diffuse mavesmerter med kvalme og opkast er almindeligt. Inflammation i conjunctiva (øjets bindehinde) og hævelse omkring øjnene er karakteristisk for TRAPS, selvom dette også kan ses ved andre sygdomme. Brystsmerter grundet inflammation af lungehinderne eller hjertehinden er også beskrevet.

Nogle patienter, særligt i voksenalderen, har et fluktuerende og sub-kronisk sygdomsforløb, karakteriseret af anfald af mavesmerter, led- og muskelsmerter, øjenforandringer med eller uden feber og vedvarende forhøjede inflammatoriske markører i blodprøver. Amyloidose ses hos 14% af patienter og er den alvorligste komplikation til TRAPS. Det skyldes vævsophobning af serum amyloid A, der er et molekyle cirkulerende i blodet dannet under inflammation. Ophobning af amyloid A i nyrerne medfører påvirket nyrefunktion med tab af protein i urinen og til sidst nyresvigt.

1.8 Er sygdommen ens i alle børn?

TRAPS kan variere fra barn til barn i forhold til varigheden af feberepisoden og varigheden af de symptomfrie perioder. Herudover kan kombinationen af hovedsymptomer også variere. Disse forskelle kan delvist forklares af genetiske faktorer.