



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

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

Version af 2016

### **2. DIAGNOSE OG BEHANDLING**

#### **2.1 Hvordan stilles diagnosen?**

En speciallæge vil mistænke TRAPS på baggrund af de kliniske symptomer og familie anamnesen.

Blodprøver er nyttige for at påvise inflammationen under en feberepisode. Diagnosen kan kun bekræftes af genetisk undersøgelse der påviser relevante mutationer.

Andre sygdomme med gentagne feberepisoder skal udelukkes, herunder infektioner, malignitet og andre kroniske inflammatoriske sygdomme, herunder periodisk febersyndromer som Familiær Middelhavs Feber (FMF) eller Mevalonat Kinase defekt (MKD/HIDS) .

#### **2.2 Hvilke undersøgelser er nødvendige?**

Laboratorieundersøgelser er nyttige for diagnosticering af TRAPS. Blodprøver som sænkingsreaktion (SR), C-reaktivt protein (CRP), serum Amyloid A protein (SAA), fibrinogen og et helt blodbillede er vigtige under en feberepisode for at vurdere graden af inflammationen. Blodprøverne gentages når feberepisoden er overstået for at se at resultaterne er normaliseret.

En urinprøve undersøges for om der er tegn til protein eller blod. Der kan være forbigående forandringer under en feberepisode. Patienter med amyloidose vil vedvarende have protein i urinprøver.

Genetisk undersøgelse af TNFRI genotyper udføres i specialiserede

---

laboratorier.

### **2.3 Hvad er behandlingen?**

Til dato findes der ingen behandling der kan forebygge eller helbrede sygdommen. NSAID (fx ibuprofen, bonyl, confortid) kan lindre symptomerne. Højdosering systemisk steroid er effektivt, men langvarig brug kan medføre alvorlige bivirkninger. Specifik blokade af det inflammatoriske molekyle TNF med biologiske medicin (etanercept), der består af en opløselig TNF-receptor, er vist at være en effektiv behandling i nogle patienter, ved at kunne forebygge feberepisoder. Men TNF-blokkere har desværre også været vist associeret til en forværring af sygdommen hos nogle patienter. For nyligt er der set god effekt hos nogle børn ved behandling med biologisk medicin der hæmmer et andet inflammatorisk molekyle (IL-1).

### **2.4 Hvad er bivirkningerne til den medicinske behandling?**

Bivirkningerne afhænger af den medicinske behandling der bruges. NSAID kan give hovedpine, mavesår og nyrepåvirkning. Systemisk steroid og biologisk medicin (TNF- og IL1-blokkere) øger patientens modtagelighed for infektioner. Langvarig brug af systemisk steroid kan medføre svære bivirkninger.

### **2.5 Hvor lang tid skal behandlingen vare?**

Da kun få patienter har været behandlet med TNF-blokkere eller IL1-blokkere er det endnu ikke entydigt om det er bedst kun at behandle hver enkelt feberepisode eller at behandle kontinuerligt og i så fald hvor længe behandlingen skal vare.

### **2.6 Hvad med alternativ terapi?**

Der er ingen rapporter publiceret om effektiv alternativ terapi.

### **2.7 Hvilken slags regelmæssig kontrol er nødvendig?**

Patienter i behandling bør have taget blodprøver og urinprøver mindst hver 2.-3. måned.

---

## **2.8 Hvor lang tid varer sygdommen?**

TRAPS er en livslang sygdom, men oftest bliver feberepisoderne mildere med alderen og et mere kronisk og fluktuerende forløb ses. Desværre forhindrer dette ikke risikoen for udvikling af amyloidose.

## **2.9 Er det muligt at blive fuldstændig rask?**

Nej, fordi TRAPS er en arvelig sygdom.