



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

Traps Eli Tuumorinekroositekijän Reseptoriin Liittyvä Jaksoittainen Oireyhtymä (Periytyvä Irlanninkuume)

Versio 2016

1. MIKÄ ON TRAPS?

1.1 Mikä se on?

Tuumorinekroositekijän reseptoriin liittyvä jaksoittainen oireyhtymä eli TRAPS on tulehdustauti, jolle on ominaista noin 2–3 viikkoa kestävä, toistuvasti esiintyvä korkea kuume. Kuumeen lisäksi potilaalla esiintyy tyypillisesti vatsavaivoja (vatsakipuja, oksentelua, ripulia), kivulias punoittava ihottuma, lihaskipua ja silmän ympärysten turvotusta. Munuaisten toiminnan heikkenemistä havaitaan taudin myöhäisvaiheessa. Samassa suvussa voi esiintyä useampia samankaltaisia tautitapauksia.

1.2 Kuinka tavallinen se on?

TRAPS-oireyhtymän esiintyvyyttä ei tiedetä, mutta sen uskotaan olevan harvinainen sairaus. Sitä esiintyy yhtä paljon miehillä ja naisilla. Tauti ilmenee tavallisimmin lapsuudessa, joskin on tavattu myös potilaita, joilla TRAPS on alkanut vasta aikuisiässä.

Ensimmäiset tautitapaukset todettiin irlantilais-skotlantilaista sukujuurta olevilla potilailla, mutta myöhemmin tautia on löytynyt myös muista väestöryhmistä (esimerkiksi ranskalaiset, italialaiset, sefardi- ja aškenaasijuutalaiset, armenialaiset, arabit ja Pohjois-Afrikan kabyrialaiset).

Vuodenajat ja ilmasto eivät vaikuta taudin kulkuun.

1.3 Mikä sen aiheuttaa?

TRAPS johtuu tuumorinekroositekijän tyypin 1 reseptorissa (TNFR1) esiintyvistä periytyvästä poikkeavuudesta, jonka seurauksena elimistön normaali tulehdusreaktio on kohtuuttoman voimakas. TNFR1 on solun pinnalla oleva reseptori. Se vastaanottaa tuumorinekroositekijän (TNF), joka on tulehdusreaktion syntyyn vaikuttava välittäjäaine. Sitä, miten TNFR1-geenin muutos aiheuttaa TRAPSille tyypillisen, toistuvan vaikean tulehdustilan, ei vielä ole täysin selvitetty. Kuumekohtauksen saattaa laukaista esimerkiksi infektio, vamma tai stressi.

1.4 Onko se perinnöllinen?

TRAPS on autosomissa dominantisti eli vallitsevasti periytyvä tauti, mikä tarkoittaa, että tauti periytyy, jos toisella vanhemmista on mutaatio TNFR1-geenissä. Ihmisen perimä muodostuu geenipareista, joiden toinen geeni on peritty isältä ja toinen äidiltä. Todennäköisyys, että lapsi perii sairaalta vanhemmaltaan mutatoituneen TNFR1-geenin, on siis 50 %. Uusi geenimuutos voi tapahtua myös hedelmöityksen yhteydessä. Silloin molemmat vanhemmat ovat terveitä eikä heistä kummallakaan ole TNFR1-geenin mutaatiota. Tällöin todennäköisyys, että seuraavallakin lapsella olisi TNFR1-geenin mutaatio, ei ole sen suurempi kuin muullakaan väestöllä.

1.5 Miksi lapsella on TRAPS? Voidaanko se ehkäistä?

TRAPS on perinnöllinen sairaus. Geenimuutoksen kantajilla saattaa esiintyä TRAPSin oireita, mutta se ei ole välttämätöntä. Tautia ei voi ehkäistä.

1.6 Tarttuuko se?

TRAPS ei ole infektiotauti. Taudin puhkeaminen edellyttää geenimuutosta.

1.7 Mitkä ovat sen pääasialliset oireet?

Taudin pääasiallinen oire on toistuvat kuumekohtaukset, jotka kestävät yleensä 2–3 viikkoa, mutta saattavat mennä ohi nopeammin tai kestää

pidempään. Kuumekohtauksen aikana potilaalla on vilunväristyksiä ja voimakasta kipua keskivartalon ja yläraajojen lihaksissa. TRAPSille tyypillinen, punoittava ihottuma on kivulias ja esiintyy iho- tai lihastulehduksen kohdalla.

Useimmat potilaat kokevat kuumekohtauksen alkuvaiheessa kouristuksenomaista kipua syvällä lihaksessa. Vähitellen kipu voimistuu ja leviää raajojen muihin osiin, ja iholle nousee ihottuma. Epämääräinen vatsakipu, pahoinvointi ja oksentelu ovat myös tavallisia oireita. Silmän sidekalvotulehdus ja silmänympärysten turvotus ovat TRAPSille tyypillisiä oireita, joskin niitä esiintyy myös muiden tautien yhteydessä. Joillakin potilailla esiintyy myös keuhkopussitulehduksen (pleuriitti) tai sydänpussitulehduksen (perikardiitti) aiheuttamaa rintakipua.

Osalla potilaista taudin kulku on vaihteleva ja subkrooninen erityisesti aikuisiässä. Tyypillisesti esiintyy vatsa-, nivel- ja lihaskipuja ja silmätulehduksia, joihin saattaa liittyä myös kuume. Tulehdusarvot ovat jatkuvasti koholla. Amyloidoosi on pitkittyneen TRAPSin vakavin komplikaatio ja kehittyy 14 prosentille potilaista. Amyloidoosissa tulehduksen aikana muodostunutta seerumin amyloidi A -valkuaisainetta kertyy kudoksiin. Kun amyloidi A -valkuaisainetta kertyy munuaisiin, virtsaan alkaa erittyä valkuaisainetta ja vähitellen tila johtaa munuaisten vajaatoimintaan.

1.8 Onko tauti samanlainen kaikilla lapsilla?

TRAPS on jokaisella potilaalla erilainen. Kuumekohtausten kesto ja oireettomien aikojen pituus vaihtelee. TRAPSille tyypilliset oireet esiintyvät erilaisina yhdistelminä eri potilailla. Erot selittyvät osin perintötekijöillä.