



<https://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.