



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

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

Versjon av 2016

## **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.

Urinaen undersøkes for blod og proteiner (eggehvite). 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