



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

TUMÖRNEKROS FAKTORRECEPTOR1-ASSOCIERAT PERIODISKT SYNDROM (TRAPS)

1. VAD ÄR TRAPS

1.1 Vad är TRAPS?

TRAPS är en inflammatorisk sjukdom som kännetecknas av återkommande attacker av hög feber (karaktäriserat av febertoppar), vanligtvis med två till tre veckors varaktighet. Febern är följt typiskt av mag-tarmstörningar (buksmärtor, kräkningar, diarré), smärtsamt rött hudutslag, muskelsmärta och svullnad runt ögonen. Nedsatt njurfunktion kan observeras i sena faser av sjukdomen. Ofta förekommer liknande fall i samma familj.

1.2 Hur vanligt är TRAPS?

TRAPS anses vara en extremt sällsynt sjukdom men den sanna förekomsten är för närvarande okänd. TRAPS påverkar män och kvinnor lika och symptomdebuten är vanligtvis under barndomen, även om patienter med debut i vuxen ålder beskrivits.

De första fallen rapporterades hos patienter av irländsk-skotskt etnicitet och kallades därför ursprungligen för "Hiberian fever". (Hibernia = Irland på latin). Sjukdomen har senare identifierats i många andra befolkningsgrupper.

Årstiderna och klimatet har inte visat sig påverka sjukdomsförloppet.

1.3 Vad orsakar sjukdomen?

TRAPS orsakas av en förändring (mutation) i genen TNFR1, som kodar

för proteinet tumörnekrosfaktor (TNFR1). TNFR1 är en mottagare (receptor) för tumörnekrosfaktor på cellytan. I dag har man inte fullständig kunskap hur den förändrade receptorn leder till ökad inflammation.

1.4 Är TRAPS ärftlig?

TRAPS ärvt autosomalt dominant. Autosomal dominant nedärvning innebär att om en av föräldrarna har sjukdomen, det vill säga har en normal gen och en muterad gen, är sannolikheten för såväl söner som döttrar att få sjukdomen 50 procent. De barn som inte har fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare. TRAPS kan också uppkomma som en nymutation. Mutationen har då oftast skett i en av föräldrarnas könsceller (ägg eller spermier). Sannolikheten att de på nytt får ett barn med sjukdomen uppskattas då till mindre än 1 procent. Den nyuppkomna mutationen hos barnet blir dock ärftlig och kan föras vidare till nästa generation.

1.5 Varför har mitt barn drabbats? Kan TRAPS förebyggas?

TRAPS är en ärftlig sjukdom. En person som bär mutationen uppvisar oftast men inte alltid symptom på TRAPS. Sjukdomen kan för närvarande inte förebyggas.

1.6 Smittar TRAPS?

Nej, TRAPS är inte en smittsam sjukdom. Endast med mutation i TNFR1 utvecklar sjukdomen.

1.7 Vilka är de vanligaste symptomen?

De viktigaste symptomen är återkommande feberattacker som vanligtvis varar två eller tre veckor men ibland kortare eller längre tid. Dessa episoder är förknippade med frossa och intensiv muskelsmärta som involverar bålen och de övre extremiteterna. Det typiska utslaget är rött och smärtsamt, och orsakas av inflammation i underliggande hud och muskulatur.

De flesta patienter upplever en känsla av djup krampliknande muskelsmärta vid attacker som gradvis ökar i intensitet och som sedan

förflyttas till andra delar av kroppen, följt av hudutslag. Diffus buksmärta med illamående och kräkningar är vanligt. Inflammation av membranet som täcker ögats främre del (konjunktivan) eller svullnad runt ögonen är karaktäristisk för TRAPS, även om detta symptom kan ses vid andra sjukdomar. Bröstsmärta på grund av inflammation av lungsäcken (pleura) eller av hjärtsäcken (perikardiet) förekommer också.

Vissa patienter, särskilt i vuxen ålder, har ett varierande och långvarigt låggradigt sjukdomsförlopp som kännetecknas av skov med buksmärta, ledvärk, muskelvärk, ögonmanifestationer med eller utan feber och en ihållande förhöjning av inflammatoriska markörer i blodet. Amyloidos är den allvarligaste långsiktiga komplikationen av TRAPS och amyloidos förekommer hos ca 15% av obehandlade patienter. Amyloidos beror på vävnadsinlagring av ett protein som produceras vid inflammation, serum-amyloid A (SAA). Inlagring av SAA kan leda till läckage av äggvita i urinen med risk för försämrad njurfunktion.

1.8 Är sjukdomen densamma hos alla barn?

TRAPS varierar från en patient till en annan avseende inflammationsattackernas varaktighet men också varaktigheten av symptomfria perioder. Symptombild är också varierande. Dessa skillnader kan delvis förklaras av genetiska faktorer.

3.1 Hur kan sjukdomen påverka barnet och familjens dagliga liv?

Frekventa och långvariga attacker stör det normala familjelivet och kan inverka på barnets skolgång med ökad frånvaro. Det är ofta en lång fördröjning innan den korrekta diagnosen ställs, vilket kan ge upphov till oro hos föräldrar och ibland till onödiga medicinska utredningar och behandlingar.

3.2 Hur går det med förskolan och skolan? Frekventa attacker orsakar problem med skolnärvaro. Med effektiv behandling blir emellertid skolfrånvaron mindre. Lärare bör informeras om sjukdomen och vad man ska göra om en attack börjar i skolan.

3.3 Hur går det med idrott? Att delta i fysiska aktiviteter är en viktig aspekt av varje barns vardag. Ett av behandlingsmålen är att barnet får ett så normalt liv som möjligt och inte upplever sig som annorlunda än

sina kamrater. Alla aktiviteter kan därför utföras om barnet tolererar det. Dock kan anpassad fysisk aktivitet eller vila vara nödvändig under sjukdomsskov.

3.4 Hur går det med kosten? Det finns inga specifika kostråd.

3.5 Kan klimatet påverka sjukdomsförloppet? Nej, det kan det inte.

3.6 Kan barnet vaccineras? Ja, barnet kan och bör vaccineras, även om det kan provocera fram feberattacker. Speciellt om ditt barn ska behandlas med kortison eller biologiska läkemedel är vaccinationer viktiga för att skydda mot eventuella infektioner. Diskutera vaccination med din behandlande läkare.

3.7 Hur går det med sexualliv, graviditet, preventivmedel? Patienter med TRAPS kan ha ett normalt sexualliv och få egna barn. De bör dock informeras om att det finns en 50% sannolikhet för att deras barn får TRAPS. Genetisk rådgivning bör erbjudas för att diskutera denna aspekt med barn och familjer.