



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

## **TUMÖRNEKROS FAKTORRECEPTOR1-ASSOCIERAT PERIODISKT SYNDROM (TRAPS)**

### **2. DIAGNOS OCH BEHANDLING**

#### **2.1 Hur diagnostiseras TRAPS?**

En specialist på området kan misstänka TRAPS på grund av de kliniska symtomen särskilt om andra familjemedlemmar har samma symptombild. Flera blodanalyser är användbara för att upptäcka inflammation under attackerna. Diagnosen bekräftas slutligen genom DNA-analys och påvisande av en sjukdomsorsakande mutation. Sjukdomar som kan likna TRAPS är andra tillstånd som uppvisar återkommande feber, inklusive infektioner, tumörsjukdomar och andra autoinflammatoriska sjukdomar t ex familjär medelhavsfeber (FMF) och mevalonatkinasbrist (MKD).

#### **2.2 Vilka undersökningar behövs?**

Laborrietester är viktiga för att diagnostisera TRAPS. Test för att mäta sänka (SR), "snabb-sänka" (CRP), serum-amyloid A (SAA) och vita blodkroppar är viktiga under en attack för att bedöma inflammationsgraden. Dessa test bör upprepas i symptomfritt intervall för att undersöka om inflammationen har försvunnit.

Ett urinprov analyseras på förekomst av protein och röda blodkroppar. Det kan finnas tillfällig ökning av dessa under attacker. Patienter med amyloidos uppvisar kvarstående förhöjda nivåer av protein i urinen. DNA-analys av TNFRI-genen utförs vid genetiska laboratorier.

---

### **2.3 Hur behandlas TRAPS?**

Hittills finns det ingen behandling för att förebygga eller bota sjukdomen. Icke-steroida antiinflammatoriska läkemedel (NSAID som ibuprofen och naproxen) hjälper till att lindra symtomen. Hög dos av kortison är ofta effektivt men långvarig användning kan leda till allvarliga biverkningar. Specifik blockad av det inflammatoriska cytokinet TNF med den lösliga TNF-receptorn (etanercept) har visat sig vara en effektiv behandling hos vissa patienter för att förebygga feberattacker. Omvänt har användningen av monoklonala antikroppar mot TNF kopplats till försämring av sjukdomen. Nyligen har bra svar på läkemedel som blockerar cytokinen IL-1, rapporterats och har troligen minst lika bra effekt som TNF-blockad vid TRAPS.

### **2.4 Vad är biverkningarna av läkemedelsbehandling?**

NSAID kan ge upphov till huvudvärk, magsår och njurskador. Kortison och biologiska läkemedel (TNF- och IL-1-blockerare) kan öka mottagligheten för infektioner. Dessutom kan kortison orsaka ett stort antal olika biverkningar vilket begränsar dess användning.

### **2.5 Hur länge ska behandlingar pågå?**

Eftersom det är få patienter som behandlas med TNF-blockad eller IL-1-blockad är det inte helt känt om det är bättre att behandla varje ny feberattack eller att behandla kontinuerligt och i så fall hur länge.

### **2.6 Vad sägs om okonventionella eller komplementära terapier?**

Det finns inga publicerade rapporter om effektiva alternativa behandlingsmetoder.

### **2.7 Vilka typer av regelbundna kontroller är nödvändiga?**

Patienter som behandlas bör kontrolleras med blodprov och urinprov minst var tredje månad.

### **2.8 Hur lång tid kommer sjukdomen att finnas kvar?**

TRAPS är en livslång sjukdom, även om feberattacker kan minska i

---

intensitet med ålder och övergå i ett mer kronisk och fluktuerad förlopp. Den ökade risken att utveckla amyloidos kvarstår hela livet.

## **2.9 Är det möjligt att tillfriskna helt?**

Nej, eftersom TRAPS är en genetisk sjukdom.

### 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.