

Novartis
Pharmaceuticals



TNF-Rezeptor- assoziiertes periodisches Fieber (TRAPS)

 NOVARTIS

Was ist TRAPS?

Tumor-Nekrose-Faktor-Rezeptor-assoziiertes Syndrom (TRAPS) ist eine seltene vererbliche genetische Störung, die sich durch periodische Fieberschübe, Muskelschmerzen, Unterleibschmerzen, Kopfschmerzen und Hautausschläge auszeichnet. Sie kann in jedem Alter vom Säuglingsalter bis zum späten Erwachsenenalter auftreten, aber die meisten Menschen erleben ihre erste Episode während der Kindheit.

Welche Symptome treten auf?

Die Häufigkeit der TRAPS-Schübe kann variieren. Episoden können alle paar Wochen oder alle paar Jahre auftreten. Jede Episode kann unterschiedlich lange dauern: von 1–2 Tagen, bis zu einer Woche oder sogar einem Monat. Auch die spezifischen Symptome können von Person zu Person unterschiedlich sein. Zu den Symptomen gehören:

- **Fieber**
- **Bauch- und/oder Brustschmerzen**
- **Gelenk- und Muskelschmerzen**
- **Übelkeit, Erbrechen und Durchfall oder Verstopfung**
- **Schmerzhafte, gerötete Hautausschläge**
- **Periorbital-Ödem (geschwollenes Auge) und/oder Konjunktivitis (Bindehautentzündung)**

Obwohl es sich bei TRAPS um eine genetische Erkrankung handelt, können die eigentlichen Krankheitsschübe in einigen Fällen durch Infektionen, Verletzungen oder psychischen Stress verursacht werden.

TRAPS ist eine unheilbare Krankheit, aber die Fieberschübe werden mit zunehmendem Alter für gewöhnlich leichter. Die Art und Dauer der Symptome und Krankheitsschübe variieren stark von Patient zu Patient.

In etwa 10–15% der Fälle entwickeln vor allem erwachsene Patienten außerdem eine Amyloidose – eine Krankheit, bei der sich unlösliche Proteine in den Nieren ablagern, was zu Nierenschäden führt.





Wie häufig ist TRAPS?

TRAPS betrifft nur einen von 1.000.000 Menschen und ist das zweithäufigste vererbliche periodische Fiebersyndrome nach dem familiärem Mittelmeerfieber. Obwohl hauptsächlich Europäer davon betroffen sind, tritt die Erkrankung zunehmend auch in anderen ethnischen Gruppen auf. Mehr als 1.000 Menschen weltweit wurden mit TRAPS diagnostiziert.

Wodurch wird TRAPS verursacht?

Bei TRAPS geschieht die Aktivierung des angeborenen Immunsystems aufgrund einer Veränderung in einem Gen, das eine wichtige Struktur (Tumor-Nekrose-Faktor-Rezeptor) für die Entzündungsreaktion kodiert. Der genaue Mechanismus hinter der Modifizierung der Entzündungsreaktion durch die Veränderung in diesem Gen ist bis heute unklar.

TRAPS ist eine angeborene Erkrankung, bei der zwei veränderte Kopien eines Gens (eine vom Vater und eine von der Mutter) zur Krankheit führen.

TRAPS wird unter anderem anhand der auftretenden Symptome diagnostiziert und kann in einigen Fällen durch genetische Analysen bestätigt werden. Die Krankheit kann nicht vollständig geheilt werden, aber bei Familien mit bekannter TRAPS-Vorgeschichte sollte eine frühe genetische Prüfung in Erwägung gezogen werden.

Auswirkungen auf den Alltag

Das unvorhersehbare Wesen von TRAPS-Episoden führt dazu, dass es schwierig ist, die genauen Auswirkungen auf Ihr alltägliches Leben einzuschätzen. Während einige Menschen alle sechs Wochen unter einem Krankheitsschub leiden, erleben andere über viele Jahre hinweg keine einzige Fieberepisode und führen daher ein normales Leben. Aufgrund der Unvorhersehbarkeit der Erkrankung ist es wichtig, eine enge und vertrauensvolle Beziehung mit den behandelnden Medizinern zu entwickeln.

Auch medizinische Beratung kann dabei helfen, das Leben mit TRAPS zu vereinfachen und das allgemeine Wohlbefinden zu verbessern.

Was erwartet Sie

Alltagsaktivitäten können wieder aufgenommen werden, wenn keine Symptome mehr auftreten. Von TRAPS betroffene Menschen, bei denen die Symptome ausbrechen, werden ihre eigenen Grenzen und Bedürfnisse spüren und müssen ihr Leben dementsprechend anpassen.

Sport/Training: wird Menschen mit TRAPS empfohlen, allerdings muss dieses Training an den individuellen Betroffenen angepasst werden, z. B. leichtere Aktivitäten wie Yoga, die sich auf lange Sicht einfacher fortsetzen lassen.

Schule/Arbeit: hängen vom individuellen Betroffenen und dessen Fähigkeiten ab. Es obliegt der betroffenen Person sowie den entsprechenden Gesundheitsfachkräften, gemeinsam zu entscheiden, ob die Krankheit negative Auswirkungen auf Schule/Arbeit hat und wie man damit umgehen sollte.



Förderung maximaler Lebensqualität:

Die Diagnose ist der erste Schritt zu einem besseren Verständnis und einer angemessenen Behandlung von TRAPS. Mit dem richtigen Ansatz kann eine hohe Lebensqualität erhalten bleiben oder diese verbessert werden.



Was kann ich tun?

Um Beschwerden zu lindern:

Eine gesunde Lebensführung, einschließlich fester Schlafzeiten, einer gesunden Ernährung und Aktivitäten zur Förderung des emotionalen Wohlbefindens, ist für alle Menschen wichtig, besonders allerdings für Menschen mit TRAPS. Stressvolle Situationen und bestimmte Betätigungen, die bekanntermaßen Krankheitsepisoden auslösen können, sollten vermieden werden. Darüber hinaus sollten sich Menschen mit TRAPS vor Infektionen und kleineren Verletzungen schützen, welche zum Ausbrechen von Symptomen führen können.

Um das Verständnis seitens Familie und Freunden zu fördern:

Das wichtigste ist die Kommunikation. Klären Sie Familie und Freunde darüber auf, was TRAPS ist und was es bedeutet, damit zu leben. Bleiben Sie kommunikationsfreudig und teilen Sie Ihre Erfahrungen mit TRAPS, um Verständnis und Unterstützung zu fördern.

Das Leben anpassen:

Menschen mit TRAPS können nach wie vor an Unterricht, Arbeit, Sport oder sozialen Aktivitäten teilnehmen. Es ist lediglich ein bisschen Anpassungsfähigkeit und Flexibilität erforderlich, z. B. Schul- oder berufliche Arbeit manchmal von zu Hause aus erledigen, von Hochleistungssport zu leichterem Training übergehen, sich in ruhigen/entspannten Umgebungen treffen anstatt auszugehen.

Das Beste aus dem Leben machen:

TRAPS wird eine Auswirkung auf das Leben haben, aber Menschen mit TRAPS sollten weiterhin Träume haben, Ziele verfolgen und lachen.

Nicht vergessen: bei Bedarf können die Ärzte, die an der Behandlung der Krankheit beteiligt sind, weitere Hilfestellung leisten.



Wo kann ich mehr erfahren?

Zusätzliche Informationen zu autoinflammatorischen Krankheiten, einschließlich TRAPS, können Sie hier finden:



- Autoinflammation
www.autoinflammation.de
- Periodic Fevers
<http://www.periodicfevers.com>
- Rare Connctet
<https://www.rareconnect.org/en>
- Autoinflammatory Alliance
<http://www.autoinflammatory.org>
- Eurordis, Rare Diseases Europe
<http://www.eurordis.org>
- Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO)
<https://www.printo.it>





Novartis Pharma GmbH
Foonstraße 25
90429 Nürnberg
www.novartis.de



03/2017 1071285