



Wissenswertes über **TRAPS***

Ein Ratgeber für Patienten und Angehörige

*Tumornekrosefaktor-Rezeptorassoziiertes
periodisches Syndrom

Vorwort



Mein Name ist Gabriele Gründl. Ich bin die Bundesvorsitzende der dsai e.V., einer Patientenorganisation, die sich mittlerweile seit 30 Jahren für Menschen mit angeborenen Immundefekten stark macht.

Bei meinem Sohn Mario wurde im Alter von 14 Monaten der Immundefekt Agammaglobulinämie zufällig diagnostiziert. Mario hat keine Antikörper im Blut und muss sein Leben lang mit Immunglobulinen therapiert werden. Da keine Ansprechpartner zur Verfügung standen, entschloss ich mich 1991, einen Verein für Betroffene zu gründen, um meine Erfahrungen weiterzugeben.

Unter dem Motto „Defektes Immunsystem? Starke Patientenorganisation!“ kämpfen wir für eine frühzeitige Diagnose und bessere Therapiemöglichkeiten – seit 30 Jahren und auch in Zukunft! Inzwischen ist unsere Patientenorganisation ein kompetenter Partner für alle Beteiligten in einem Netzwerk aus Betroffenen, Spezialisten, Behörden und Forscherteams.

Mit dem vorliegenden Ratgeber hat die Firma Novartis ein weiteres wertvolles Aufklärungsmedium erstellt, das Betroffenen hilft, ihre Krankheit besser zu verstehen. Übersichtlich und gut verständlich aufbereitet, können grundlegende Informationen über Symptome und Diagnosen auch vom Patienten selbst leichter eingeordnet werden und bieten eine gewinnbringende Hilfestellung.

Dafür sagen wir im Namen aller Betroffenen „Danke“!

Herzlichst, Ihre
Gabriele Gründl,

dsai-Bundesvorsitzende und Trägerin des
Bundesverdienstkreuzes am Bande





5 Wie wird TRAPS diagnostiziert?

SEITE 10

6 Therapie-möglichkeiten

SEITE 11



8 Wo bekomme ich Unterstützung?

SEITE 14

9 Literatur

SEITE 15



1 Was ist TRAPS?

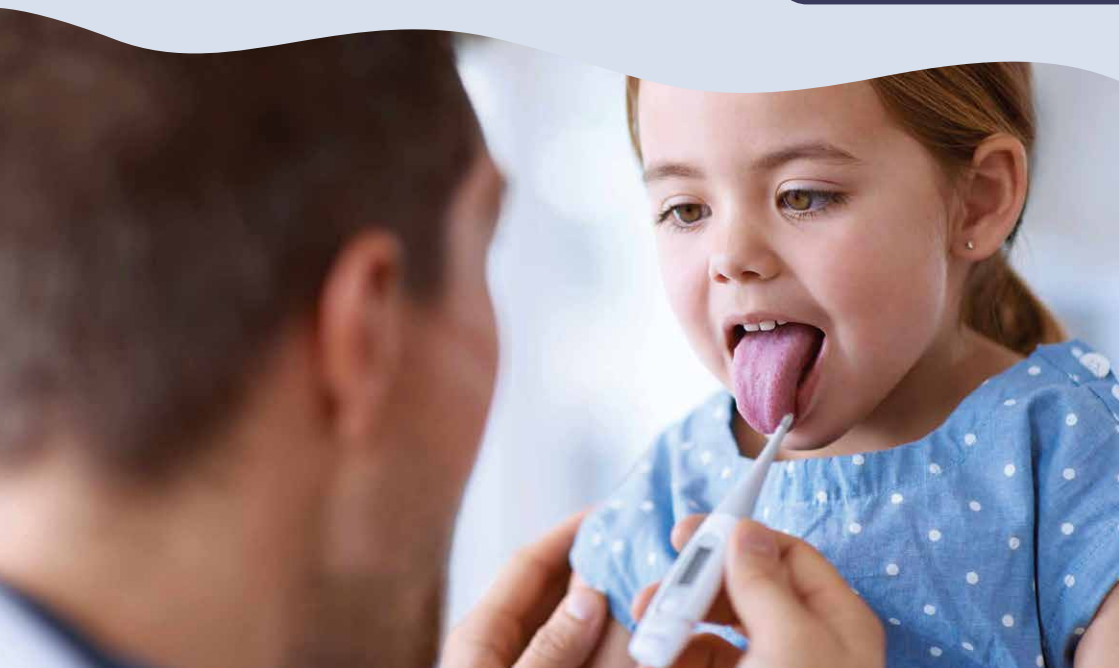
TRAPS ist eine sehr seltene autoinflammatorische Erkrankung, die zu den periodischen Fiebersyndromen gehört¹. Sie beginnt gewöhnlich im Alter von unter 4 Jahren²⁻⁵. Der Begriff Tumornekrosefaktor wird auch abgekürzt zu TNF – dann heißt die Erkrankung TNF-Rezeptorassoziiertes periodisches Syndrom.

Schätzungen zufolge ist nur 1 unter 1.000.000 Menschen an TRAPS erkrankt¹. Gegenwärtig sind vor allem Europäer betroffen. Die Erkrankung kommt aber zunehmend auch in anderen ethnischen Gruppen vor².



Bisher sind weniger als 200 TRAPS-Fälle bekannt⁶.

www.autoinflammation.de/traps1



2 Was sind autoinflammatorische Erkrankungen?

Es gibt verschiedene Arten von autoinflammatorischen Erkrankungen. Eines haben sie alle gemeinsam: Der Körper reagiert mit einer Entzündung (Inflammation), die scheinbar von selbst (auto) auftritt. Da der gesamte Körper betroffen ist, sprechen Experten von einer systemischen Erkrankung.

Ausgelöst wird dieser Prozess durch das angeborene Immunsystem. Es ist in unserem Körper für die erste Abwehr von Krankheitserregern wie Bakterien, Pilzen und Viren zuständig. Bei einer autoinflammatorischen Erkrankung ist das Immunsystem aktiviert, obwohl keiner dieser Erreger unsere Gesundheit bedroht. Stattdessen greift es körpereigenes Gewebe an und schüttet Entzündungsbotenstoffe aus, die das Geschehen weiter anheizen.

Bei den Betroffenen äußert sich diese Reaktion als Krankheitsschub mit typischen Beschwerden wie Fieber, Schmerzen und Müdigkeit¹. Wie lange das Fieber andauert, ob zusätzlich Hautausschläge, Bauch- oder Gelenkschmerzen auftreten, unterscheidet sich je nach Form der autoinflammatorischen Erkrankung.



Erfahren Sie mehr:



www.autoinflammation.de/traps2



3 Ursachen von TRAPS

Bei TRAPS geschieht die Aktivierung des angeborenen Immunsystems aufgrund einer Veränderung (Mutation) eines Gens, das TNFRSF1A genannt wird^{2,6}. Dieses Gen enthält den Bauplan für ein bestimmtes Eiweiß, das normalerweise an der Oberfläche von Zellen des Immunsystems sitzt (Rezeptor). An dieses Eiweiß, TNF-Rezeptor genannt, bindet sich bei Entzündungen ein Botenstoff des Immunsystems, der TNF (Tumornekrosefaktor). Die Bindung von TNF löst in der Zelle eine Reaktion auf die Entzündung aus. Durch den Gendefekt wird dieser Mechanismus verändert, wie genau, ist noch unklar.

TRAPS wird dominant vererbt. Das bedeutet, dass es ausreicht, wenn nur ein Elternteil den Gendefekt hat, damit die Krankheit beim Kind ausbricht^{2,6}.



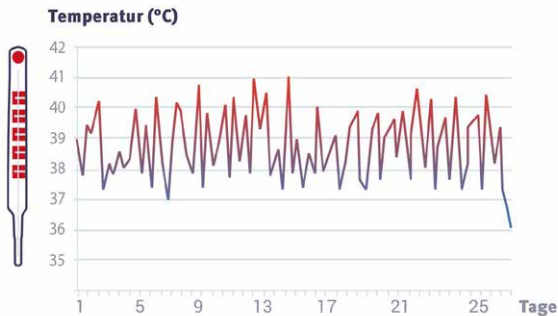
4 Symptome

Die Krankheitsschübe können einige Tage bis mehrere Wochen dauern, meist sind es 2 bis 3 Wochen^{2,6}.

Viele Patienten verspüren zu Beginn eines Schubs eine Art tiefen Muskelkrampf, der langsam stärker wird und dann zu anderen Stellen der Gliedmaßen wandert. Danach entsteht der Hautausschlag⁶.

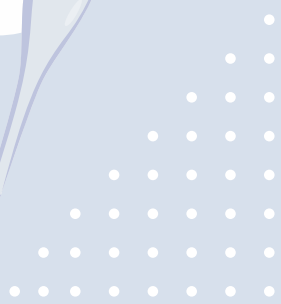
Fieber:

Dauer eines Schubs mindestens 1 bis 2 Tage, meist jedoch 2 bis 3 Wochen



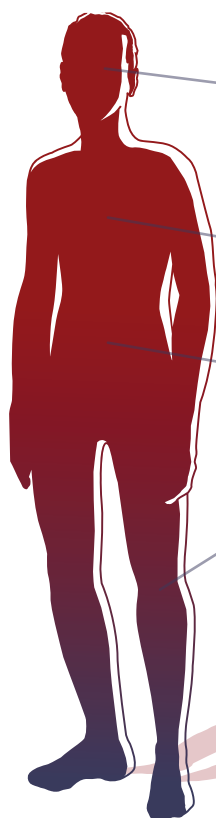
Hautausschlag:

Schmerzhafter, roter, scharf begrenzter Hautausschlag – am Körperstamm oder/und an den Gliedmaßen



Die Schübe von TRAPS können durch kleine Verletzungen, Infektionen, Stress oder körperliche Aktivität ausgelöst werden, aber auch spontan auftreten^{6,7}.

Ein Schub dauert bei TRAPS mindestens 3 Tage, meist jedoch zwei bis drei Wochen. Währenddessen tritt neben starken Muskelschmerzen bei 84 % der Patienten wiederkehrendes Fieber (38°C bis zu 41°C) auf. Hinzu können folgende Beschwerden (Symptome) kommen⁴⁻⁷:



1. Geschwollenes Auge,

also ein Ödem (Flüssigkeitsansammlung) rund um das Auge, tritt bei 20 % der Patienten auf, bei 22 % kommt es zu einer Bindehautentzündung

2. Ein schmerzhafter,

roter und scharf begrenzter Hautausschlag am Oberkörper oder/und an den Gliedmaßen tritt bei 26 % der Betroffenen auf.

3. Bauchschmerzen

wegen einer Entzündung des Bauchfells, Übelkeit, Erbrechen, Durchfall oder Verstopfung treten bei rund 70 % der Patienten auf

4. An Gelenkschmerzen

leiden 64 %, an Muskelschmerzen 70 % der Betroffenen

Hinzu können Brustschmerzen aufgrund einer Entzündung des Lungenfells und/oder Herzbeutels (Serositis) kommen.

Langfristig kann eine Folgeerkrankung entstehen, die **Amyloidose** genannt wird. Sie tritt bei bis zu 25 % der TRAPS-Patienten auf⁴. Es handelt sich um eine Krankheit, bei der sich unlösliche Proteine in den Nieren ablagern. Sie führen zu schweren Nierenschäden, die regelmäßige Dialysen und im weiteren Verlauf eine Nierentransplantation zur Folge haben können.

Dank verbesserter Diagnostik und Behandlung sind die Amyloidose und das durch sie verursachte chronische Nierenversagen seltener geworden.



Die Fieberschübe verlieren mit zunehmendem Alter an Intensität.

Es hilft, wenn Sie einen Symptomkalender führen, um Ihren Krankheitsverlauf zu beobachten.

www.autoinflammation.de/traps3



Hier geht's zur Vorlage

5 Wie wird TRAPS diagnostiziert?

Die Bestimmung einer autoinflammatorischen Erkrankung erfolgt in der Regel über eine Ausschlussdiagnose. Das bedeutet, dass Ärzte zunächst überprüfen müssen, dass keine andere Krankheit – von normalen Kinderkrankheiten über Rheuma bis zu bedrohlichen Erkrankungen wie etwa Krebs oder eine Blinddarmentzündung – für die Beschwerden verantwortlich ist.

Das Problem: TRAPS tritt nur sehr selten auf. Deshalb werden die Symptome oft erst spät richtig zugeordnet. Es ist daher ratsam, während eines akuten Krankheitsschubs zum Arzt zu gehen.

Neben der körperlichen Untersuchung des Hautausschlags, der Gelenke oder des Bauches können verschiedene Blutwerte Aufschluss über die Krankheit geben. Ob die Nieren funktionieren, zeigt eine Urinuntersuchung auf Eiweiße. Das ist wichtig für die Amyloidose-Diagnostik.



Um die Langzeitfolgen zu minimieren, ist es wichtig, die Krankheit so früh wie möglich zu erkennen.

Bei Verdacht auf TRAPS kann eine genetische Prüfung die Diagnose absichern.



6 Therapiemöglichkeiten

Obwohl bei **TRAPS** die Fieberschübe mit zunehmendem Alter an Intensität verlieren, ist die Krankheit nicht heilbar. Sie muss ein Leben lang beobachtet und behandelt werden. Sobald die Diagnose gesichert ist, kann die medikamentöse Behandlung beginnen.

Dazu stehen verschiedene Wirkstoffe zur Verfügung^{8,9,10}:

NSAR (nichtsteroidale Antirheumatika)

- fiebersenkend, entzündungshemmend, schmerzlindernd

Glukokortikoide

- als Tablette, Infusion oder Injektion direkt ins Gelenk
- entzündungshemmend

Biologika

- Hemmen oder blockieren den Signalweg von Entzündungsbotschaften wie Interleukin 1 (IL-1)
- Diese Entzündungsbotschaften spielen eine maßgebliche Rolle bei autoinflammatorischen Entzündungsreaktionen



Damit die Therapie optimal wirken kann, sollten die Medikamente immer regelmäßig in der ärztlich verschriebenen Dosierung eingenommen werden.

7 Was können Betroffene selbst tun?

Die Diagnose ist der erste Schritt zu einem besseren Verständnis und einer angemessenen Behandlung von TRAPS. Wird die Erkrankung optimal behandelt, kann eine hohe Lebensqualität ermöglicht werden.

Ernährung kann sich nachweislich auf Entzündungsprozesse im Körper auswirken. Experten empfehlen daher eine abwechslungsreiche und ausgewogene Ernährung. Dazu gehören vor allem viel frisches Gemüse und Obst, wenig Fleisch, dafür gelegentlich Fisch und wertvolle Pflanzenöle.

Bewegung ist nicht nur für Ausdauer, Kraft und Koordination gut. Es werden außerdem wichtige Immunzellen im Körper neu verteilt und dazu angeregt, sich weiterzuentwickeln. Wer regelmäßig Sport treibt, trainiert also auch das Immunsystem⁹.



Schlaf ist wichtig für die Gesundheit. Wissenschaftler haben beobachtet, dass bereits drei Stunden weniger Schlaf unser Immunsystem negativ beeinflussen können¹⁰.

Kommunikation ist bei chronischen Krankheiten das oberste Gebot. Klären Sie Familie und Freunde, aber auch Institutionen wie Kita oder Schule darüber auf, was TRAPS ist und was es bedeutet, damit zu leben. Bleiben Sie im Gespräch und teilen Sie Ihre Erfahrungen mit der Krankheit, um Verständnis und Unterstützung zu fördern.



Tim und Paula erzählen in der Kids Corner auf www.autoinflammation.de, was eine autoinflammatorische Erkrankung ist – und wie sich ihr Leben damit gestaltet.

www.autoinflammation.de/traps4



8 Wo bekomme ich Unterstützung?

Bei seltenen Erkrankungen ist oft schon der Weg zur Diagnose sehr lang und schwierig. Hinzu kommt, dass das Umfeld häufig noch nie von diesen Krankheiten gehört hat und sie nicht ernst nimmt.

Kompetente Unterstützung finden Patienten und Angehörige im Rahmen einer psychosozialen Betreuung. Dort lernen sie Bewältigungsstrategien im Umgang mit ihrer Erkrankung.

Geeignete Beratungsstellen in Ihrer Nähe, jede Menge Informationen und Kontakt zu Gleichgesinnten finden Sie zum Beispiel bei der dsai e.V. Patientenorganisation für angeborene Immundefekte: www.dsai.de.

Haben Sie medizinische Fragen zu Novartis-Produkten oder Ihrer Erkrankung, die mit Novartis-Produkten behandelt wird, dann kontaktieren Sie uns, den Medizinischen **InfoService der Novartis Pharma**, gerne unter

Telefon: 0911 – 273 12100*
Fax: 0911 – 273 12160
E-Mail: infoservice.novartis@novartis.com
Internet: www.infoservice.novartis.de
Live-Chat: www.chat.novartis.de

*Mo. – Fr. von 08:00 bis 18:00 Uhr

**Antworten auf häufige
Fragen finden Sie hier:**

www.autoinflammation.de/traps5



- 1 Lainka E, Neudorf U, Lohse P et al.: Incidence of TNFRSF1A mutations in German children: epidemiological, clinical and genetic characteristics. *Rheumatology* 2009; 48: 987–91.
- 2 Samuels J, Ozen S: Familial Mediterranean fever and the other autoinflammatory syndromes: evaluation of the patient with recurrent fever. *Curr Opin Rheumatol* 2006; 18: 108–17.
- 3 Lachmann HJ, Hawkins PN: Developments in the scientific and clinical understanding of autoinflammatory disorders. *Arthritis Res Ther* 2009; 11: 212.
- 4 Savic S, Dickie LJ, Battellino M et al.: Familial Mediterranean fever and related periodic fever syndromes/ autoinflammatory diseases. *Curr Opin Rheumatol* 2012; 24: 103–12.
- 5 Gattorno M, Federici S, Pelagatti MA et al.: Diagnosis and management of autoinflammatory diseases in childhood. *J Clin Immunol* 2008; 28 (suppl 1): S73–83.
- 6 Paediatric Rheumatology International Trials Organisation, PRINTO: Tumornekrosefaktor-Rezeptor-Assoziiertes Periodisches Syndrom (TRAPS) oder Familiäres Hibernisches Fieber: [https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/DE/info/pdf/25/Tumornekrosefaktor-Rezeptor-Assoziiertes-Periodisches-Syndrom-\(TRAPS\)-oder-Familiäres-Hibernisches-Fieber](https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/DE/info/pdf/25/Tumornekrosefaktor-Rezeptor-Assoziiertes-Periodisches-Syndrom-(TRAPS)-oder-Familiäres-Hibernisches-Fieber) (abgerufen am 25.03.2024)
- 7 Lachmann HJ et al.: The phenotype of TNF receptor-associated autoinflammatory syndrome (TRAPS) at presentation: a series of 158 cases from the Eurofever/EUROTRAPS international registry. *Ann Rheum Dis* 73:2160–2167: <https://ard.bmj.com/content/73/12/2160> (abgerufen am 25.03.2024)
- 8 Drenth JPH, van der Meer JWM: Hereditary periodic fever. *NEJM* 2001; 345: 1748–1757.
- 9 Sport: Bloch W. Immunsystem und Sport – Eine wechselhafte Beziehung. *Dtsch Z Sportmed.* 2019; 70: 217–218. <https://www.germanjournalsportsmedicine.com/archiv/archiv-2019/issue-10/editorial-immunsystem-und-sport-eine-wechselhafte-beziehung/> (abgerufen am 25.03.2024)
- 10 Schlaf: Universität Lübeck: Wie Schlaf des Immunsystem stärkt. <https://www.uni-luebeck.de/aktuelles/nachricht/artikel/wie-schlaf-das-immunsystem-staerkt-1.html> (abgerufen am 25.03.2024)

Weitere Quellen:

- PRINTO: [http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/GB/info/pdf/25/1/TNF-Receptor-Associated-Periodic-Syndrom-\(TRAPS\)](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/GB/info/pdf/25/1/TNF-Receptor-Associated-Periodic-Syndrom-(TRAPS)); (abgerufen am 25.03.2024).
- Hull KM, et al. *Medicine*. 2002;81:349–68.
- Lachmann HJ, Hawkins PN. *Arthritis Res Ther*. 2009;11:212.
- Jesus AA, et al. *J Pediatr (Rio J)*. 2010;86:353–66.
- Jesus AA, et al. *Eur J Pediatr*. 2002;167:1421–5.
- Jesus AA, et al. *Clin Immunol*. 2013;147:155–174.

Bildnachweise:

- | | | | |
|----------------|----------------------------|--------------|--------------------------------|
| S. 1 | AdobeStock drubig-photo | S. 11 | AdobeStock Studio Romantic |
| S. 3, 4 | iStockphoto PeopleImages | S. 12 | AdobeStock Halfpoint |
| S. 3, 5 | AdobeStock Studio Romantic | S. 12 | AdobeStock aamulya |
| S. 3, 6 | AdobeStock Tomsickova | S. 13 | AdobeStock WavebreakmediaMicro |
| S. 3, 9 | AdobeStock ty | S. 16 | AdobeStock JenkoAtaman |
| S. 10 | iStockphoto I2963734 | | |



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

04/2024 1080093

 NOVARTIS