



https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro

Síndrome periódica asociada ao receptor do factor de necrose tumoral (TRAPS) ou febre hiberniá familiar

Versión de 2016

1. QUE É A TRAPS?

1.1 En qué consiste?

A TRAPS é unha enfermidade inflamatoria caracterizada por ataques recorrentes de febre alta, habitualmente de dúas ou tres semanas de duración. Normalmente, a febre está acompañada por molestias gastrointestinais (dor abdominal, vómitos, diarrea), erupción cutánea vermella e dolorosa, dor muscular e inflamación ao redor dos ollos. Nas fases tardías da enfermidade pode observarse a alteración da función renal. É posible observar casos similares na mesma familia.

1.2 É moi frecuente?

Crese que a TRAPS é unha enfermidade rara, pero na actualidade, descoñécese a prevalencia real. Afecta a ambos os sexos na mesma proporción e o inicio adoita producirse durante a infancia, aínda que se describiron doentes con inicio na idade adulta.

Os primeiros casos comunicáronse en doentes con devanceiros irlandeses-escoceses, con todo, a enfermidade tamén se identificou noutras poboacións: franceses, italianos, xudeus sefardís e asquenazís, armenios, árabes e cabilianos do Magreb.

As estacións e o clima non demostraron influír na evolución da enfermidade.

1.3 Cales son as causas da enfermidade?

A TRAPS débese á herdanza anómala dunha proteína (o receptor do factor de necrose tumoral I [TNFRI]), que dá lugar a un aumento na resposta inflamatoria aguda do doente. O TNFRI é un dos receptores celulares específicos para unha molécula inflamatoria potente que se atopa en circulación, coñecida como factor de necrose tumoral (TNF). A relación directa entre a alteración da proteína TNFRI e o estado inflamatorio grave e recorrente que se observa na TRAPS segue sen identificarse na actualidade. A infección, as lesións ou a tensión psicolóxica poderían desencadear os ataques.

1.4 É hereditaria?

A TRAPS hérdase de forma autosómica dominante. Esta forma de herdanza significa que a enfermidade transmítese por parte dun dos proxenitores que ten a enfermidade e é portador dunha copia anómala do xene TNFRI. Posto que todos temos 2 copias de todos os xenes, o risco de que un proxenitor afecto transmita a copia mutada do xene TNFRI a cada fillo é do 50 %. Tamén poden producirse mutacións de novo (novas). Nestes casos, ningún proxenitor ten a enfermidade nin é portador dunha mutación no xene TNFRI e a mutación do xene TNFRI aparece tras a concepción. Neste caso, o risco de que outro fillo da mesma familia desenvolva esta enfermidade é aleatorio.

1.5 Por que o meu fillo ten esta enfermidade? Pode evitarse?

A TRAPS é unha enfermidade hereditaria. Unha persoa portadora da mutación pode ou non evidenciar os síntomas clínicos da TRAPS. Na actualidade, a enfermidade non pode previrse.

1.6 É infecciosa?

A TRAPS non é unha enfermidade infecciosa. Soamente poden desenvolver a enfermidade as persoas afectadas xeneticamente.

1.7 Cales son os principais síntomas?

Os principais síntomas son ataques recorrentes de febre que adoitan durar entre dúas e tres semanas, pero que ás veces teñen unha

duración menor ou maior. Estes episodios están asociados a calafríos e dor muscular intensa que afecta ao tronco e ás extremidades superiores. A erupción cutánea típica é vermella e dolorosa, correspondente coa inflamación subxacente da zona da pel e do músculo.

A maioría dos doentes experimentan unha sensación de dor muscular con cambras profundas ao comezo dos ataques e que gradualmente aumenta de intensidade e empeza a migrar cara a outras partes das extremidades, seguidos pola aparición dunha erupción. A dor abdominal difusa con náuseas e vómitos é frecuente. A inflamación da membrana que cobre a parte dianteira dos ollos (a conxuntiva) ou a inflamación ao redor dos ollos é característica da TRAPS, aínda que este síntoma tamén pode observarse noutras enfermidades. Tamén se observou dor torácica debido á inflamación da pleura (a membrana que envolve os pulmóns) ou do pericardio (a membrana que envolve o corazón). Algúns doentes, especialmente na idade adulta, presentan unha evolución da enfermidade fluctuante e subcrónica, caracterizada por brotes de dor abdominal, dores musculares e articulares, manifestacións oculares con ou sen febre e unha elevación persistente dos parámetros analíticos da inflamación. A amiloidose é a complicación a longo prazo máis grave da TRAPS, e prodúcese no 14 % dos doentes. A amiloidose débese ao depósito nos tecidos dunha molécula en circulación producida durante a inflamación, chamada amiloide A sérico. O depósito renal de amiloide A dá lugar á perda de grandes cantidades de proteínas nos ouriños e progresa até a insuficiencia renal.

1.8 A enfermidade é igual en todos os nenos?

A presentación da TRAPS varía dun doente a outro en termos de duración de cada ataque e da duración dos períodos sen síntomas. A combinación dos principais síntomas tamén é variable. Estas diferenzas poden explicarse en parte por factores xenéticos.