



www.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

2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

2.1 Como se diagnostica?

Un experto médico sospeitará a presenza de TRAPS en base aos síntomas clínicos identificados durante unha exploración física e tras recoller os antecedentes médicos familiares.

A realización de diversas análises de sangue é útil para detectar a inflamación durante os ataques. O diagnóstico soamente se confirmase mediante a análise xenética que proporciona a evidencia das mutacións.

Os diagnósticos diferenciais son outros trastornos que presentan febre recorrente, que inclúen infeccións, neoplasias e outras enfermidades inflamatorias crónicas, incluídas outras enfermidades inflamatorias como a febre mediterránea familiar (FMF) e a deficiencia da mevalonato cinasa (MKD).

2.2 Que exploracións é necesario realizar?

As análises sanguíneas son importantes no diagnóstico da TRAPS. Durante un ataque, para avaliar a extensión da inflamación, é importante que se realicen análises sanguíneas como: velocidade de sedimentación globular (VSG), proteína C reactiva (PCR), proteína amiloide A en soro (SAA), hemograma completo e fibrinóxeno. Estas análises repítense cando o neno se atope asintomático para avaliar se os resultados volveron á normalidade ou están próximos a ela.

Tamén se analiza unha mostra de ouriños en busca da presenza de proteínas e de glóbulos vermellos. Poden existir cambios temporais durante os ataques. Os doentes con amiloidose presentarán niveis persistentes desta proteína nas análises de ouriños. A análise molecular do xene TNFRI realízase en laboratorios xenéticos especializados.

2.3 Cales son os tratamentos?

Até a data, non existe ningún tratamento para previr ou curar a enfermidade. Os antiinflamatorios non esteroideos (AINE como ibuprofeno, naproxeno ou indometacina) axudan a aliviar os síntomas. As doses altas de corticoesteroides adoitan ser eficaces pero o seu uso sostido pode conducir a efectos secundarios graves. O bloqueo específico da citocina inflamatoria TNF co receptor de TNF soluble (etanercept) mostrou ser un tratamento efectivo nalgúns doentes para a prevención dos ataques de febre. Pola contra, o uso de anticorpos monoclonais fronte ao TNF asociouse cunha exacerbación da enfermidade. Recentemente, notificouse en nenos afectados de TRAPS unha boa resposta a un fármaco que bloquea outra citocina (IL-1).

2.4 Cales son os efectos secundarios do tratamento farmacolóxico?

Os efectos secundarios dependen do fármaco que se utiliza. Os AINE poden dar lugar a dores de cabeza, úlceras estomacais e dano renal. Os corticoesteroides e os fármacos biolóxicos (bloqueantes do TNF e da IL-1) incrementan a susceptibilidade ás infeccións. Ademais, os corticoesteroides poden provocar unha gran variedade de efectos secundarios.

2.5 Canto tempo debería durar o tratamento?

Debido ao reducido número de doentes tratados con anti-TNF e anti-IL-1, non está completamente claro se é mellor tratar cada novo ataque de febre a medida que ocorre ou tratar a enfermidade de forma continua, e no seu caso, durante canto tempo.

2.6 Existe algún tratamento non convencional ou complementario?

Non existen informes publicados relativos a tratamentos complementarios efectivos.

2.7 Que tipo de revisións periódicas son necesarias?

Os doentes que están en tratamento deben someterse a análise de sangue e ouriños polo menos cada 2 ou 3 meses.

2.8 ¿Canto tempo durará a enfermidade?

A TRAPS é unha enfermidade para sempre, aínda que a intensidade dos ataques de febre pode diminuír coa idade e pode observarse unha evolución da enfermidade máis crónica e fluctuante. Por desgraza, esta evolución non evita o posible desenvolvemento da amiloidose.

2.9 É posible recuperarse completamente?

Non, porque a TRAPS é unha enfermidade xenética.