



www.printo.it/pediatric-rheumatology/PT/intro

Síndrome periódica associada ao recetor do fator de necrose tumoral (TRAPS) ou febre familiar hiberniana

Versão de 2016

1. O QUE É A TRAPS

1.1 O que é?

A TRAPS é uma doença inflamatória caracterizada por episódios recorrentes de febre com picos febris altos, geralmente com uma duração de duas a três semanas. A febre é normalmente acompanhada por alterações gastrointestinais (dor abdominal, vômitos, diarreia), erupção cutânea vermelha e dolorosa, dor muscular e inchaço em redor dos olhos. Pode ser observada insuficiência renal na fase tardia da doença. É possível observar casos semelhantes na mesma família.

1.2 É uma doença comum?

Pensa-se que a TRAPS é uma doença rara, mas a sua verdadeira prevalência é atualmente desconhecida. Afeta igualmente indivíduos do sexo masculino e do sexo feminino e o seu início ocorre geralmente durante a infância, embora tenham sido descritos casos em que a doença teve início em adultos.

Os primeiros casos foram reportados em doentes de descendência Irlandesa-Escocesa, no entanto, a doença também já foi identificada noutras populações: Franceses, Italianos, judeus Sefarditas e Asquenazes, Arménios, Árabes e Kabylans do Magrebe.

As estações do ano e o clima não demonstraram influenciar a evolução da doença.

1.3 Quais são as causas da doença?

A TRAPS deve-se a uma anomalia hereditária de uma proteína (Receptor I do Fator de Necrose Tumoral [TNFRI]), que leva a um aumento da resposta inflamatória aguda normal do doente. O TNFRI é um dos receptores celulares específicos de uma potente molécula inflamatória circulante conhecida como fator de necrose tumoral (TNF). A relação direta entre a alteração da proteína do TNFRI e o estado inflamatório grave recorrente observado na TRAPS ainda não foi totalmente esclarecida. Infecções, lesões ou stress psicológico podem desencadear os episódios.

1.4 É hereditária?

A TRAPS é herdada como uma doença autossômica dominante. Esta forma de hereditariedade significa que a doença é transmitida por um dos progenitores, o que tem a doença e é portador de uma cópia anormal do gene TNFRI. Todos os indivíduos têm duas cópias de todos os genes. Portanto, o risco de um progenitor afetado transmitir a cópia do gene TNFRI mutante para cada filho é de 50%. Também pode ocorrer uma mutação de novo (nova). Nestes casos, nenhum dos progenitores tem a doença nem nenhum é portador da mutação no gene TNFRI, mas a mutação do gene TNFRI desenvolve-se durante a concepção da criança. Neste caso, o risco de outro filho desenvolver TRAPS é aleatório.

1.5 Porque razão o meu filho(a) tem esta doença? O seu aparecimento pode ser prevenido?

A TRAPS é uma doença hereditária. Uma pessoa que seja portadora da mutação pode ou não apresentar os sintomas clínicos de TRAPS. Atualmente, a doença não pode ser prevenida.

1.6 É infecciosa?

A TRAPS não é uma doença infecciosa. Apenas os indivíduos geneticamente afetados podem desenvolver a doença.

1.7 Quais são os principais sintomas?

Os principais sintomas são episódios recorrentes de febre que normalmente duram duas ou três semanas, mas por vezes, podem ter maior ou menor duração. Estes episódios estão associados a calafrios e dor muscular intensa, envolvendo o tronco e os membros superiores. A erupção cutânea típica é vermelha e dolorosa, resultante da inflamação subjacente na área da pele e do músculo.

A maioria dos doentes sente uma profunda dor muscular tipo cólica no início dos ataques, a qual aumenta gradualmente de intensidade e começa a migrar para outras partes dos membros, seguida pelo aparecimento de uma erupção cutânea. Dores abdominais difusas com náuseas e vômitos são comuns. Inflamação da membrana que cobre a parte da frente do olho (conjuntiva) ou inchaço em redor dos olhos são característicos da TRAPS, embora estes sintomas possam ser observados noutras doenças. Dor torácica devido à inflamação da pleura (a membrana em redor dos pulmões) ou do pericárdio (a membrana em redor do coração) também é reportada.

Alguns doentes, especialmente na idade adulta, têm uma evolução flutuante e subcrónica da doença, caracterizada por episódios de dor abdominal, dores articulares e musculares, manifestações oculares, com ou sem febre, e uma elevação persistente dos parâmetros laboratoriais de inflamação. A amiloidose é a complicação mais grave e de longo prazo da TRAPS, ocorrendo em 14% dos doentes. A amiloidose deve-se à deposição nos tecidos de uma proteína circulante produzida durante a inflamação, denominada por amiloide A sérica. A deposição de amiloide A nos rins leva à perda de uma grande quantidade de proteínas na urina e progride para insuficiência renal.

1.8 A doença é igual em todas as crianças?

A apresentação da TRAPS varia doente para doente, em termos da duração de cada episódio e da duração dos períodos assintomáticos. A combinação dos principais sintomas também é variável. Estas diferenças podem ser explicadas em parte por fatores genéticos.