



<https://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.