



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

2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

2.1 Como é diagnosticada?

Um médico especialista irá suspeitar de TRAPS com base nos sintomas clínicos identificados durante um exame físico e no histórico médico familiar.

Várias análises sanguíneas são úteis para detetar a inflamação durante os ataques. O diagnóstico é confirmado apenas por análises genéticas que evidenciem a presença de mutações.

Os diagnósticos diferenciais são outras doenças que se apresentam com febre recorrente, incluindo infeções, neoplasias e outras doenças inflamatórias crónicas tais como Febre Mediterrânica Familiar (FMF) e Deficiência de Mevalonato Quinase (MKD).

2.2 Que testes são necessários?

Os testes laboratoriais são importantes para o diagnóstico da TRAPS. Análises sanguíneas, tais como a velocidade de sedimentação eritrocitária (VS), PCR, proteína amilóide A sérica (AAS), hemograma completo e fibrinogénio são importantes durante um ataque para poder avaliar o grau de inflamação. Estas análises são repetidas após a criança ficar assintomática para avaliar se os resultados voltaram ao normal ou se estão próximos.

É também testada uma amostra de urina para avaliar a presença de proteínas e glóbulos vermelhos. Podem existir alterações temporárias

durante os ataques. Os doentes com amiloidose terão níveis persistentemente elevados de proteínas nas análises de urina. A análise molecular do gene TNFRI é realizada em laboratórios de genética especializados.

2.3 Quais são os tratamentos?

Até à data, não existe nenhum tratamento para prevenir ou curar a doença. Os anti-inflamatórios não-esteroides (AINEs como o ibuprofeno, naproxeno ou indometacina) ajudam a aliviar os sintomas. Doses elevadas de corticosteroides são muitas vezes eficazes, mas a sua utilização prolongada pode provocar efeitos secundários graves. O bloqueio específico da citocina inflamatória TNF com a forma solúvel do recetor do TNF (etanercept) demonstrou ser um tratamento eficaz em alguns doentes para prevenção dos episódios de febre. Por outro lado, a utilização de anticorpos monoclonais contra o TNF está associada a uma exacerbação da doença. Recentemente, foi reportada uma boa resposta a um medicamento que bloqueia outra citocina (IL-1) em algumas crianças afetadas por TRAPS.

2.4 Quais são os principais efeitos secundários da terapia medicamentosa?

Os efeitos secundários dependem do fármaco utilizado. Os AINEs podem provocar dores de cabeça, úlceras gástricas e lesões renais. Os corticosteroides e os agentes biológicos (bloqueadores do TNF e IL-1) aumentam a suscetibilidade a infeções. Além disso, os corticosteroides podem provocar uma grande variedade de outros efeitos secundários.

2.5 Quanto tempo deve o tratamento durar?

Devido ao número bastante reduzido de doentes tratados com anti-TNF e anti-IL-1, não é totalmente claro se é melhor tratar cada novo episódio de febre assim que este ocorre ou efetuar o tratamento continuamente, e em caso afirmativo, durante quanto tempo.

2.6 E os tratamentos não convencionais ou complementares?

Não existem casos publicados de tratamentos complementares

eficazes.

2.7 Que tipo de check-ups periódicos são necessários?

Os doentes sob tratamento devem realizar análises sanguíneas e à urina a cada 2-3 meses.

2.8 Quanto tempo durará a doença?

A TRAPS é uma doença para toda a vida, embora os episódios de febre possam diminuir de intensidade com a idade observando-se uma evolução mais crónica e flutuante. Infelizmente, esta evolução não impede o possível desenvolvimento de amiloidose.

2.9 É possível recuperar totalmente?

Não, porque a TRAPS é uma doença genética.