



<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

## **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.