



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

Síndrome periódico asociado al receptor del factor de necrosis tumoral (TRAPS) o fiebre hiberniana familiar

Versión de 2016

1. QUÉ ES EL TRAPS

1.1 ¿En qué consiste?

El TRAPS es una enfermedad inflamatoria caracterizada por ataques recurrentes de fiebre alta, habitualmente de dos o tres semanas de duración. Normalmente, la fiebre está acompañada por molestias gastrointestinales (dolor abdominal, vómitos, diarrea), erupción cutánea roja y dolorosa, dolor muscular e inflamación alrededor de los ojos. En las fases tardías de la enfermedad puede observarse la alteración de la función renal. Es posible observar casos similares en la misma familia.

1.2 ¿Es muy frecuente?

Se cree que el TRAPS es una enfermedad rara, pero en la actualidad, se desconoce la prevalencia real. Afecta a ambos sexos en la misma proporción y el inicio suele producirse durante la infancia, aunque se han descrito pacientes con inicio en la edad adulta.

Los primeros casos se comunicaron en pacientes con ancestros irlandeses-escoceses, sin embargo, la enfermedad también se ha identificado en otras poblaciones: franceses, italianos, judíos sefardíes y asquenazíes, armenios, árabes y cabilianos del Magreb.

Las estaciones y el clima no han demostrado influir en la evolución de la enfermedad.

1.3 ¿Cuáles son las causas de la enfermedad?

El TRAPS se debe a la herencia anómala de una proteína (el receptor del factor de necrosis tumoral I [TNFRI]), que da lugar a un aumento en la respuesta inflamatoria aguda del paciente. El TNFRI es uno de los receptores celulares específicos para una molécula inflamatoria potente que se encuentra en circulación, conocida como factor de necrosis tumoral (TNF). La relación directa entre la alteración de la proteína TNFRI y el estado inflamatorio grave y recurrente que se observa en el TRAPS sigue sin identificarse en la actualidad. La infección, las lesiones o el estrés psicológico podrían desencadenar los ataques.

1.4 ¿Es hereditaria?

El TRAPS se hereda de forma autosómica dominante. Esta forma de herencia significa que la enfermedad se transmite por parte de uno de los progenitores que tiene la enfermedad y es portador de una copia anómala del gen TNFRI. Puesto que todos tenemos 2 copias de todos los genes, el riesgo de que un progenitor afectado transmita la copia mutada del gen TNFRI a cada hijo es del 50 %. También pueden producirse mutaciones de novo (nuevas). En estos casos, ningún progenitor tiene la enfermedad ni es portador de una mutación en el gen TNFRI y la mutación del gen TNFRI aparece tras la concepción. En este caso, el riesgo de que otro hijo de la misma familia desarrolle esta enfermedad es aleatorio.

1.5 ¿Por qué mi hijo tiene esta enfermedad? ¿Puede evitarse?

El TRAPS es una enfermedad hereditaria. Una persona portadora de la mutación puede o no evidenciar los síntomas clínicos del TRAPS. En la actualidad, la enfermedad no puede prevenirse.

1.6 ¿Es infecciosa?

El TRAPS no es una enfermedad infecciosa. Solamente pueden desarrollar la enfermedad las personas afectadas genéticamente.

1.7 ¿Cuáles son los principales síntomas?

Los principales síntomas son ataques recurrentes de fiebre que suelen

durar entre dos y tres semanas, pero que a veces tienen una duración menor o mayor. Estos episodios están asociados a escalofríos y dolor muscular intenso que afecta al tronco y a las extremidades superiores. La erupción cutánea típica es roja y dolorosa, correspondiente con la inflamación subyacente de la zona de la piel y del músculo. La mayoría de los pacientes experimentan una sensación de dolor muscular con calambres profundos al inicio de los ataques y que gradualmente aumenta de intensidad y empieza a migrar hacia otras partes de las extremidades, seguidos por la aparición de una erupción. El dolor abdominal difuso con náuseas y vómitos es frecuente. La inflamación de la membrana que cubre la parte delantera de los ojos (la conjuntiva) o la inflamación alrededor de los ojos es característica del TRAPS, aunque este síntoma también puede observarse en otras enfermedades. También se ha observado dolor torácico debido a la inflamación de la pleura (la membrana que envuelve a los pulmones) o del pericardio (la membrana que envuelve al corazón). Algunos pacientes, especialmente en la edad adulta, presentan una evolución de la enfermedad fluctuante y subcrónica, caracterizada por brotes de dolor abdominal, dolores musculares y articulares, manifestaciones oculares con o sin fiebre y una elevación persistente de los parámetros analíticos de inflamación. La amiloidosis es la complicación a largo plazo más grave del TRAPS, y se produce en el 14 % de los pacientes. La amiloidosis se debe al depósito en los tejidos de una molécula en circulación producida durante la inflamación, llamada amiloide A sérico. El depósito renal de amiloide A da lugar a la pérdida de grandes cantidades de proteínas en la orina y progresa hasta la insuficiencia renal.

1.8 ¿La enfermedad es igual en todos los niños?

La presentación del TRAPS varía de un paciente a otro en términos de duración de cada ataque y de la duración de los periodos sin síntomas. La combinación de los principales síntomas también es variable. Estas diferencias pueden explicarse en parte por factores genéticos.