https://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

2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

2.1 ¿Cómo se diagnostica?

Un experto médico sospechará la presencia de TRAPS en base a los síntomas clínicos identificados durante una exploración física y tras recoger los antecedentes médicos familiares.
La realización de diversos análisis de sangre es útil para detectar la inflamación durante los ataques. El diagnóstico solamente se confirma mediante el análisis genético que proporciona la evidencia de las mutaciones.
Los diagnósticos diferenciales son otros trastornos que presentan fiebre recurrente, que incluyen infecciones, neoplasias y otras enfermedades inflamatorias crónicas, incluidas otras enfermedades inflamatorias como la fiebre mediterránea familiar (FMF) y la deficiencia de la mevalonato cinasa (MKD).

2.2 ¿Qué exploraciones son necesarias?

Los análisis sanguíneos son importantes en el diagnóstico del TRAPS. Durante un ataque, para evaluar la extensión de la inflamación, es importante que se realicen análisis sanguíneos como: velocidad de sedimentación globular (VSG), proteína C reactiva (PCR), proteína amiloide A en suero (SAA), hemograma completo y fibrinógeno. Estos análisis se repiten cuando el niño se encuentre asintomático para evaluar si los resultados han vuelto a la normalidad o están cercanos a

ella.
También se analiza una muestra de orina en busca de la presencia de proteínas y de glóbulos rojos. Pueden existir cambios temporales durante los ataques. Los pacientes con amiloidosis presentarán niveles persistentes de dicha proteína en los análisis de orina.
El análisis molecular del gen TNFRI se realiza en laboratorios genéticos especializados.

2.3 ¿Cuáles son los tratamientos?

Hasta la fecha, no existe ningún tratamiento para prevenir o curar la enfermedad. Los antiinflamatorios no esteroideos (AINE como ibuprofeno, naproxeno o indometacina) ayudan a aliviar los síntomas. Las dosis altas de corticoesteroides suelen ser eficaces pero su uso sostenido puede conducir a efectos secundarios graves. El bloqueo específico de la citocina inflamatoria TNF con el receptor de TNF soluble (etanercept) ha mostrado ser un tratamiento efectivo en algunos pacientes para la prevención de los ataques de fiebre. Por el contrario, el uso de anticuerpos monoclonales frente al TNF se ha asociado con una exacerbación de la enfermedad. Recientemente, se ha notificado en niños afectados de TRAPS una buena respuesta a un fármaco que bloquea otra citocina (IL-1).

2.4 ¿Cuáles son los efectos secundarios del tratamiento farmacológico?

Los efectos secundarios dependen del fármaco que se utiliza. Los AINE puede dar lugar a dolores de cabeza, úlceras estomacales y daño renal. Los corticoesteroides y los fármacos biológicos (bloqueantes del TNF y de la IL-1) incrementan la susceptibilidad a las infecciones. Además, los corticoesteroides pueden provocar una gran variedad de efectos secundarios.

2.5 ¿Cuánto tiempo debería durar el tratamiento?

Debido al reducido número de pacientes tratados con anti-TNF y anti-IL-1, no está completamente claro si es mejor tratar cada nuevo ataque de fiebre a medida que ocurre o tratar la enfermedad de forma continua, y en su caso, durante cuánto tiempo.

2.6 ¿Existe algún tratamiento no convencional o complementario?

No existen informes publicados relativos a tratamientos complementarios efectivos.

2.7 ¿Qué tipo de revisiones periódicas son necesarias?

Los pacientes que están en tratamiento deben someterse a análisis de sangre y orina al menos cada 2 o 3 meses.

2.8 ¿Cuánto tiempo durará la enfermedad?

El TRAPS es una enfermedad de por vida, aunque la intensidad de los ataques de fiebre puede disminuir con la edad y puede observarse una evolución de la enfermedad más crónica y fluctuante. Por desgracia, esta evolución no evita el posible desarrollo de la amiloidosis.

2.9 ¿Es posible recuperarse completamente?

No, porque el TRAPS es una enfermedad genética.