



PATIENT FACT SHEET

Síndrome Periódico Asociado al Receptor del Factor de Necrosis Tumoral



DESCRIPCIÓN DE LA CONDICIÓN

El síndrome periódico asociado al receptor del factor de necrosis tumoral (TRAPS) es un trastorno genético raro en niños. Es causado por una mutación génica defectuosa. El gen anormal puede ser heredado de uno de los padres. La TRAPS afecta tanto a hombres como a mujeres. Generalmente empieza antes de los 10 años, pero puede ocurrir en la niñez posterior e incluso en la adultez. Los primeros casos del TRAPS se detectaron en niños

de origen irlandés-escocés, pero todos los grupos étnicos se ven afectados.

La TRAPS es causada por un defecto genético en el receptor del factor de necrosis tumoral. Esto aumenta la respuesta inflamatoria. La infección, el trauma, el estrés o el ejercicio extenuante pueden desencadenar episodios. La gravedad varía entre los pacientes según el defecto genético específico.



SIGNOS/ SÍNTOMAS

Los niños con TRAPS pueden tener episodios de fiebre recurrente; escalofríos; dolor muscular intenso en el abdomen, el pecho o los brazos; ojos rojos e hinchados; y una erupción que dura más de una semana. La erupción roja y dolorosa puede moverse del torso a los brazos y piernas. Es frecuente el dolor abdominal con náuseas, diarrea y vómitos.

La inflamación de la membrana alrededor de los pulmones o el corazón puede causar dolor en el pecho. En casos leves, los síntomas pueden parecerse a los de Fiebre Periódica, Estomatitis Ftosa, Faringitis, Síndrome de Adenitis Cervical (PFAPA).

Los médicos pueden sospechar que la TRAPS se basa en exámenes físicos e historial médico familiar. Los análisis de sangre pueden mostrar signos de inflamación durante o entre brotes. Las pruebas genéticas confirman el diagnóstico TRAPS. Las pruebas de otros síndromes periódicos de fiebre pueden descartar esas causas.

La inflamación persistente y no controlada puede producir amiloidosis. Las proteínas amiloides pueden depositarse en los riñones, intestinos, piel y corazón. Esto puede producir una pérdida de la función renal sin tratamiento.



TRATAMIENTOS COMUNES

Los tratamientos TRAPS pueden controlar los síntomas y prevenir complicaciones como la insuficiencia renal. Los corticosteroides pueden ayudar a aliviar los síntomas, pero el uso de esteroides a largo plazo tiene efectos secundarios graves. El fármaco biológico etanercept (Enbrel), que bloquea el factor de necrosis tumoral, ha sido eficaz en algunos pacientes cuando se administra al comienzo de un ataque o para prevenir ataques. Sin embargo, su eficacia puede desvanecerse con el tiempo.

Los medicamentos que bloquean la interleucina-1, una proteína que participa en la inflamación, son tratamientos TRAPS más eficaces. Estos incluyen anakinra (Kineret) y canakinumab (Ilaris). En raras ocasiones, el bloqueante interleucina-6 tocilizumab (Actemra) puede ser útil.

El tratamiento de por vida puede prevenir la amiloidosis y la insuficiencia renal. Los pacientes con TRAPS deben someterse regularmente a pruebas de orina para observar los niveles de proteína amiloide.



CONSEJOS DE CUIDADO/ MANEJO

Los pacientes con TRAPS deben seguir sus planes de tratamiento de por vida para prevenir episodios y posible amiloidosis. Los tratamientos deben tomarse incluso cuando los niños se sientan bien. Los episodios de TRAPS a largo plazo y algunos medicamentos, como los esteroides, pueden causar efectos adversos. Los pacientes pueden necesitar apoyo psicológico para lidiar con el dolor durante los episodios de TRAPS.

Los pacientes con TRAPS deben poder llevar una vida normal con el tratamiento. Los nuevos medicamentos, como los bloqueantes de la interleucina-1, son eficaces para controlar la inflamación y los síntomas en estos niños. Aunque el TRAPS no es curable, es manejable.