



IF-116. - COMUNICACIÓN DE UNA FAMILIA CON SÍNDROME PERIÓDICO ASOCIADO AL RECEPTOR DEL TNF Y MUTACIÓN T50M

J. Gómez Verdú, M. Millán Rodríguez, M. García Puche, M. Martínez Martínez, A. Pérez Pérez, A. Sobrao López, E. García Villalba, F. López Andreu

Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario Reina Sofía. Murcia.

Resumen

Objetivos: Describir las principales características clínicas de los miembros de una misma familia afectados por el Síndrome periódico asociado al receptor del TNF (TRAPS).

Métodos: Análisis descriptivo de 9 pacientes aquejados de TRAPS. De éstos, 5 han sido diagnosticados, entre los años 2006 y 2010, en el Hospital General Universitario Reina Sofía de Murcia. Los datos se obtuvieron revisando la historia clínica y los registros analíticos. El estudio genético se realizó en un centro nacional de referencia. Los individuos afectos de la generación I y el II-7 habían sido previamente diagnosticados mediante criterios clínicos de Muckle-Wells por García et al, cuyo estudio se publicó en Medicina Clínica (Barc) 1988;90:542-4. De estos últimos, únicamente el I-1 fue valorado por nosotros. Parte de esos datos son recogidos en nuestra investigación. Las variables analizadas se escogieron en base a las principales características clínicas citadas en la literatura, seleccionadas tras revisión bibliográfica en PubMed.

Resultados: La edad de los pacientes varía entre los 23 y los 81 años, de los cuales 6 (66,67%) eran varones. En todos los casos, el cuadro se inició en las dos primeras décadas de vida. El estudio genético se realizó en los sujetos I-1, generación II completa y III-2, resultando positivo para la mutación T50M del gen TNFRSF1A en los individuos I-1, II-2, II-4, II-6 y III-2. El caso III-3 declinó el estudio a pesar de las manifestaciones clínicas referidas por sus progenitores, y en los pacientes III-1 y III-4 no se realizó por ausencia de manifestaciones. Tres pacientes estaban tratados con etanercept, resultando efectivo en 2 de ellos.

Discusión: El TRAPS es un síndrome autoinflamatorio con herencia autosómica dominante, que afecta indistintamente a ambos sexos y se inicia en las dos primeras décadas de la vida, como en todos los casos de esta familia. Los brotes duran de días a semanas y los períodos intercrisis resultan variables. Los hallazgos más frecuentes son fiebre, inflamación dolorosa en diversas localizaciones (abdomen y articulaciones fundamentalmente), eritema papular migratorio y elevación de los reactantes de fase aguda. Sin embargo, como se aprecia en nuestra serie, la aparición de éstos es muy variable incluso en individuos con misma carga genética. A colación de lo anterior, destacamos que el único criterio diagnóstico establecido es el análisis genético. La mutación detectada en nuestro caso se asocia a la aparición de amiloidosis en menor medida que otras. En cuanto al tratamiento, sólo han demostrado efectividad los corticoides para episodios agudos y los

bloqueadores del TNF en la reducción de crisis. Recientemente, anakinra y canakinumab han ofrecido resultados alentadores.

Conclusiones: El TRAPS es un cuadro extremadamente infrecuente y difícil de diferenciar del resto de síndromes autoinflamatorios únicamente por criterios clínicos. Para su diagnóstico definitivo requiere el análisis genético. Sólo con bloqueadores del TNF podemos disminuir el número de brotes.