



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/BR/intro>

## **Síndrome Periódica Associada à Criopirina (CAPS)**

Versão de 2016

### **2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

#### **2.1 Como é diagnosticada?**

O diagnóstico de CAPS baseia-se nos sintomas clínicos antes de ser confirmado geneticamente. A distinção entre FCAS e MWS ou entre MWS e CINCA/NOMID pode ser difícil devido à sobreposição de sintomas. O diagnóstico baseia-se nos sintomas clínicos e no histórico médico do paciente. A avaliação oftalmológica (em particular a fundoscopia), a análise do LCR (punção lombar) e a avaliação radiológica são úteis para distinguir entre doenças contíguas.

#### **2.2 Há tratamento ou cura para a doença?**

A CAPS não pode ser curada, uma vez que são doenças genéticas. No entanto, graças aos avanços significativos na compreensão destas doenças, estão atualmente disponíveis novos e promissores medicamentos para tratar a CAPS e estão sob investigação para avaliar o seu efeito a longo prazo.

#### **2.3 Quais são os tratamentos?**

Trabalhos recentes sobre a genética e fisiopatologia da CAPS mostram que a IL-1  $\beta$ , uma poderosa citocina (proteína) da inflamação, é produzida em excesso nestas doenças e desempenha um papel importante no início da doença. Atualmente, existem diversos medicamentos inibidores da IL-1  $\beta$  (bloqueadores da IL-1) em várias fases de desenvolvimento. O primeiro medicamento utilizado no tratamento destas doenças foi a anakinra. Demonstrou ser rapidamente

---

eficaz no controle da inflamação, erupção cutânea, febre, dor e fadiga em todas as formas de CAPS. Este tratamento também melhora eficazmente o envolvimento neurológico. Em algumas doenças, pode melhorar a surdez e controlar a amiloidose. Infelizmente, este medicamento não parece ser eficaz na artropatia com crescimento exagerado da cartilagem e do osso. As doses necessárias dependem da gravidade da doença. O tratamento deve ser iniciado precocemente nos bebês, antes da inflamação crônica provocar lesões irreversíveis e acometimento neurológico com dano permanente tais como surdez ou amiloidose. São necessárias injeções subcutâneas diárias. São frequentemente reportadas reações locais no local da injeção, mas estas podem regredir com o tempo. O rilonacept é outro medicamento anti-IL-1 aprovado pela FDA (Agência Americana dos Medicamentos e da Alimentação - Food and Drug Administration nos EUA) para pacientes com mais de 11 anos de idade que sofrem de FCAS ou MWS. São necessárias injeções subcutâneas semanais. O canaquimumabe é outro medicamento anti-IL-1 aprovado pela FDA e pela Agência Europeia de Medicamentos (European Medicine Agency) (EMA) para pacientes com mais de 2 anos de idade que sofrem de CAPS. Nos pacientes com MWS, este medicamento demonstrou recentemente controlar eficazmente as manifestações inflamatórias através de uma injeção subcutânea a cada 4 a 8 semanas. Devido à natureza genética da doença, é possível que o bloqueio farmacológico da IL-1 deva ser mantido durante longos períodos de tempo, se não durante toda a vida.

#### **2.4 Quanto tempo durará a doença?**

As CAPS são doenças crônicas de longa duração.

#### **2.5 Qual é o prognóstico (evolução e resultado previsto) a longo prazo da doença?**

O prognóstico a longo prazo da FCAS é bom mas a qualidade de vida pode ser afetada por episódios recorrentes de febre. Na síndrome de MWS, o prognóstico a longo prazo pode ser afetado pela amiloidose e insuficiência da função renal. A surdez é também uma complicação significativa a longo prazo. As crianças com CINCA podem apresentar distúrbios de crescimento durante a evolução da doença. Na CINCA/NOMID, o prognóstico em longo prazo depende da gravidade do

---

envolvimento neurológico, neurosensorial e das articulações. A artropatia hipertrófica pode provocar deficiências graves. A morte prematura é possível em pacientes gravemente afetados. O tratamento com bloqueadores da IL-1 tem melhorado significativamente o prognóstico da CAPS.