



https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro

Síndrome periódica asociada á criopirina (SPAC)

Versión de 2016

2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

2.1 Como se diagnostica?

O diagnóstico de SCAP baséase nos síntomas clínicos antes de confirmarse xeneticamente . A distinción entre SAFF e SMW ou SMW e CINCA /ENIM pode ser difícil debido á superposición dos síntomas. O diagnóstico baséase nos síntomas clínicos e nos antecedentes médicos do paciente. A avaliación oftalmolóxica (en particular, a exploración de fondo de ollo), a exploración do líquido cefalorraquídeo (punción lumbar) e a avaliación radiolóxica son útiles á hora de distinguir outras enfermidades parecidas.

2.2 Pode tratarse ou curarse?

As SCAP non poden curarse, xa que son enfermidades xenéticas. Con todo, grazas aos importantes avances no coñecemento destes trastornos, hai dispoñibles novos e prometedores fármacos para tratar as SCAP.

2.3 Cales son os tratamentos?

O traballo recente sobre a xenética e a fisiopatoloxía das SCAP mostra que a IL-1 β , unha potente citocina (proteína) da inflamación, prodúcese en exceso nestes trastornos e é importante no inicio da enfermidade. Na actualidade, dispoñemos de diversos fármacos que inhiben a IL-1 β (bloqueantes da IL-1). O primeiro fármaco utilizado para tratar estes trastornos foi a anakinra. Mostrouse que era eficaz e rápido á hora de controlar a inflamación, a erupción cutánea, a febre e o cansazo en

todas as SCAP. Este tratamento tamén pode mellorar de forma eficaz a afectación neurolóxica. Nalgúns trastornos tamén pode mellorar a xordeira e controlar a amiloidose. Por desgraza, este fármaco non parece ser efectivo na artropatía por exceso de crecemento. As doses requiridas dependen da intensidade da enfermidade. O tratamento debe iniciarse precozmente, antes de que a inflamación crónica provoque danos irreversibles nos órganos como xordeira e amiloidose. Adminístrase en forma de inxección subcutánea diaria. Adoitan producirse reaccións locais no lugar de inxección, pero resólvense co tempo. Rilonacept é outro fármaco anti-IL-1 aprobado pola FDA (Administración estadounidense de Fármacos e Alimentos) para os pacientes maiores de 11 anos que sofren SAFF ou SMW. É necesario administrar inxeccións subcutáneas semanalmente. Canakinumab é outro fármaco anti-IL-1 aprobado recentemente pola FDA e a Axencia Europea do Medicamento (EMA) para os pacientes de SCAP maiores de 2 anos. Nos pacientes de SMW, este fármaco controla eficazmente as manifestacións inflamatorias cunha inxección subcutánea cada 4 a 8 semanas. Debido á natureza xenética da enfermidade, cabe pensar que o bloqueo farmacolóxico de IL-1 deba manterse durante longos períodos de tempo ou mesmo para sempre.

2.4 Canto tempo durará a enfermidade?

As SCAP son trastornos para sempre.

2.5 Cal é o prognóstico a longo prazo (evolución e desenlace previstos) da enfermidade?

O prognóstico a longo prazo da SAFF é bo, pero a calidade de vida pode verse afectada polos episodios recorrentes de febre. Na síndrome de SMW, o prognóstico a longo prazo pode verse afectado pola amiloidose e a alteración da función renal. A xordeira tamén é unha complicación significativa a longo prazo. Os nenos con CINCA poden presentar alteracións no crecemento durante a evolución da enfermidade. Na enfermidade CINCA /ENIM, o prognóstico a longo prazo depende da intensidade da afectación neurolóxica, neurosensorial e articular. As artropatías hipertróficas poden desenvolver discapacidades importantes. En pacientes moi afectados poden presentar unha morte prematura. O tratamento con bloqueantes de IL-1 mellorou

enormemente o prognóstico e qualidade de vida dos pacientes con SCAP.