



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES\\_GL/intro](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 $\beta$ , 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 $\beta$  (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.