https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CL/intro

Síndrome periódico asociado a la criopirina (CAPS)

Versión de 2016

2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

2.1 ¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico de CAPS se basa en los síntomas clínicos antes de confirmarse genéticamente. La distinción entre FCAS y MWS o MWS y CINCA /NOMID puede ser difícil debido a la superposición de los síntomas. El diagnóstico se basa en los síntomas clínicos y en los antecedentes médicos del paciente. La evaluación oftalmológica (en particular, la exploración de fondo de ojo), la exploración del líquido cefalorraquídeo (punción lumbar) y la evaluación radiológica son útiles a la hora de distinguir otras enfermedades parecidas.

2.2 ¿Puede tratarse o curarse?

Los CAPS no pueden curarse, ya que son enfermedades genéticas. Sin embargo, gracias a los importantes avances en el conocimiento de estos trastornos, hay disponibles nuevos y prometedores fármacos para tratar las CAPS.

2.3 ¿Cuáles son los tratamientos?

El trabajo reciente sobre la genética y la fisiopatología de los CAPS muestra que la IL-1β, una potente citoquina (proteína) de la inflamación, se produce en exceso en estos trastornos y es importante en el inicio de la enfermedad. En la actualidad, disponemos de diversos fármacos que inhiben la IL-1β (bloqueadores de la IL-1). El primer

fármaco utilizado para tratar estos trastornos fue anakinra. Se mostró que era eficaz y rápido a la hora de controlar la inflamación, la erupción cutánea, la fiebre y el cansancio en todos los CAPS. Este tratamiento también puede mejorar de forma eficaz el compromiso neurológico. En algunos trastornos también puede mejorar la sordera y controlar la amiloidosis. Desafortunadamente, este fármaco no parece ser efectivo en la artropatía por sobrecrecimiento. Las dosis requeridas dependen de la severidad de la enfermedad. El tratamiento debe iniciarse precozmente, antes de que la inflamación crónica provoque daños irreversibles en los órganos como sordera y amiloidosis. Se administra en forma de inyección subcutánea diaria. Suelen producirse reacciones locales en el lugar de inyección, pero se resuelven con el tiempo. Rilonacept es otro fármaco anti-IL-1 aprobado por la FDA (Administración estadounidense de Fármacos y Alimentos) para los pacientes mayores de 11 años que presentan FCAS o MWS. Es necesario administrar inyecciones subcutáneas semanalmente. Canakinumab es otro fármaco anti-IL-1 aprobado recientemente por la FDA y la Agencia Europea del Medicamento (EMEA) para los pacientes con CAPS mayores de 2 años. En los pacientes con MWF, este fármaco ha mostrado recientemente efectivo control de las manifestaciones inflamatorias con una inyección subcutánea cada 4 a 8 semanas. Debido a la naturaleza genética de la enfermedad, cabe pensar que el bloqueo farmacológico de IL-1 deba mantenerse durante largos periodos de tiempo o incluso de por vida.

2.4 ¿Cuánto tiempo durará la enfermedad?

Los CAPS son trastornos de por vida.

2.5 ¿Cuál es el pronóstico a largo plazo (evolución y desenlace previstos) de la enfermedad?

El pronóstico a largo plazo de FCAS es bueno, pero la calidad de vida puede verse afectada por los episodios recurrentes de fiebre. En el síndrome de MWS el pronóstico a largo plazo puede verse afectado por la amiloidosis y la alteración de la función renal. La sordera también es una complicación significativa a largo plazo. Los niños con CINCA pueden presentar alteraciones en el crecimiento durante la evolución de la enfermedad. En la enfermedad CINCA /NOMID, el pronóstico a

largo plazo depende de la intensidad de la afectación neurológica, neurosensorial y articular. Las artropatías hipertróficas pueden desarrollar discapacidades importantes. En pacientes muy afectados pueden presentar una muerte prematura. El tratamiento con bloqueadores de IL-1 ha mejorado enormemente el pronóstico y calidad de vida de los pacientes con CAPS.