www.printo.it/pediatric-rheumatology/EC/intro

Síndrome periódico asociado a la criopirina (SPAC)

Versión de 2016

2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

2.1 ¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico de SPAC se basa en los síntomas clínicos antes de confirmarse genéticamente. La distinción entre SAFF y SMW o SMW y CINCA /ENIM 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 de otras enfermedades parecidas.

2.2 ¿Puede tratarse o curarse?

Los SPAC 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 los SPAC.

2.3 ¿Cuáles son los tratamientos?

El reciente trabajo sobre la genética y la fisiopatología de los SPAC muestra que la IL-1β, una potente citocina (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 (bloqueantes de la IL-1). El primer fármaco utilizado

para tratar estos trastornos fue la anakinra. Se mostró que era eficaz y rápido a la hora de controlar la inflamación, la erupción cutánea, la fiebre y el cansancio en todas los SPAC. Este tratamiento también puede mejorar de forma eficaz la afectación neurológica. En algunos trastornos también puede mejorar la sordera y controlar la amiloidosis. Por desgracia, este fármaco no parece ser efectivo en la artropatía por exceso de crecimiento. Las dosis requeridas dependen de la intensidad 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 sufren SAFF o SMW. 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 de SPAC mayores de 2 años. En los pacientes de SMW, este fármaco controla eficazmente 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 SPAC 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 la SAFF es bueno, pero la calidad de vida puede verse afectada por los episodios recurrentes de fiebre. En el síndrome de SMW, 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 /ENIM, el pronóstico a largo plazo depende de la intensidad de la afectación neurológica,

neurosensorial y articular. Las artropatías hipertróficas pueden desarrollar diSPACacidades importantes. Los pacientes muy afectados pueden tener una muerte prematura. El tratamiento con bloqueantes de IL-1 ha mejorado enormemente el pronóstico y calidad de vida de los pacientes con SPAC.