



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/PT/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 da confirmação genética. 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 doente. 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 estando ainda sob investigação 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 vários medicamentos inibidores da IL-1  $\beta$  (bloqueadores da IL-1) em várias fases de desenvolvimento. O primeiro medicamento utilizado no tratamento destas doenças foi o anakinra. Demonstrou ser rapidamente

---

eficaz no controlo da inflamação, exantema, febre, dor e fadiga em todas as CAPS. O anakinra também melhora eficazmente o envolvimento neurológico. Em alguns casos, pode melhorar a surdez e controlar a amiloidose. Infelizmente, este medicamento não parece ser eficaz na artropatia hipertrófica. As doses necessárias dependem da gravidade da doença. O tratamento deve ser iniciado precocemente na vida, antes da inflamação crónica provocar lesões irreversíveis nos órgãos tais como surdez ou amiloidose. São necessárias injeções subcutâneas diárias. São frequentemente reportadas reações locais no local da injeção, mas estas podem deixar de acontecer com o tempo. O riloncept é outro medicamento anti-IL-1 aprovado pela FDA (Agência Americana dos Medicamentos e da Alimentação - Food and Drug Administration nos EUA) para doentes com mais de 11 anos de idade com FCAS ou MWS. São necessárias injeções subcutâneas semanais. O canacinumab é outro medicamento anti-IL-1 recentemente aprovado pela FDA e pela Agência Europeia de Medicamentos (European Medicine Agency) (EMA) para doentes com mais de 2 anos de idade com CAPS. Recentemente, foi demonstrado que este medicamento controla eficazmente as manifestações inflamatórias nos doentes com MWS, 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 para toda a vida.

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

As CAPS são doenças para toda a vida.

#### **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 renal. A surdez é também uma complicação significativa a longo prazo. As crianças com CINCA podem apresentar alterações do crescimento durante a evolução da doença. Na CINCA/NOMID, o prognóstico a longo prazo depende da gravidade do envolvimento neurológico, neurosensorial e articular. A artropatia hipertrófica pode

---

provocar incapacidades graves. A morte prematura é possível em doentes gravemente afetados. O tratamento com bloqueadores da IL-1 tem melhorado significativamente o prognóstico da CAPS.