



REVISTA BRASILEIRA DE REUMATOLOGIA

www.reumatologia.com.br



Editorial

Síndromes autoinflamatórias: doenças raras com comprometimento importante da qualidade de vida



Autoinflammatory syndromes: rare diseases with important implications in quality of life

As síndromes autoinflamatórias sistêmicas costumam manifestar febres recorrentes e marcadores inflamatórios elevados. Nas últimas décadas, as síndromes autoinflamatórias têm sido progressivamente mais reconhecidas. A identificação de mutações genéticas ajudou não só no diagnóstico quanto na compreensão do papel dos inflamossomos e do sistema imune inato. O diagnóstico baseia-se na suspeição clínica seguida por testes genéticos.

Nesta edição, os membros da Comissão de Reumatologia Pediátrica do Brasil elaboraram três publicações que revisaram o consenso sobre o diagnóstico e o tratamento de três importantes síndromes autoinflamatórias sistêmicas: a febre familiar do Mediterrâneo (FMF), a síndrome de febre periódica, estomatite aftosa, faringite e adenopatia (PFAPA) e as criopirinopatias.¹⁻³ Embora extremamente raras, é importante que sejam reconhecidas, já que muitas delas agora podem ser completamente controladas por tratamentos farmacológicos em longo prazo.

O consenso enfatiza a importância da suspeição clínica em pacientes com sinais recorrentes ou contínuos de inflamação sistêmica na ausência de infecções e doenças malignas.¹⁻³ A duração da febre e as manifestações clínicas concomitantes são características importantes para o diagnóstico. A investigação laboratorial geralmente é inespecífica, revela sinais de inflamação sistêmica. Embora o teste genético seja caro e não amplamente disponível, muitas vezes é a chave para estabelecer o diagnóstico definitivo de FMF e de criopirinopatias.^{2,3} No entanto, até o momento, foram descritas mais de 150 mutações em cada uma das doenças e novas mutações estão sendo constantemente publicadas.

O tratamento tem se mostrado eficaz e reduz as complicações em longo prazo, como a amiloidose. O tratamento de primeira linha é a colchicina na FMF e a prednisona na PFAPA.¹⁻³ Os inibidores da IL1 foram proveitosamente

usados nas criopirinopatias e foram descritos em séries e relatos de casos em outras doenças autoinflamatórias sistêmicas.^{1,2}

REFERÊNCIAS

1. Terreri MT, Bernardo WM, Len CA, Silva CA, Magalhães CM, Sacchetti SB, et al. Diretrizes de conduta e tratamento de síndromes febris periódicas: síndrome de febre periódica, estomatite aftosa, faringite e adenite. *Revista Brasileira de Reumatologia*. 2015.
2. Terreri MT, Bernardo WM, Len CA, Silva CA, Magalhães CM, Sacchetti SB, et al. Diretrizes de conduta e tratamento de síndromes febris periódicas: síndromes periódicas associadas à criopirina (criopirinopatias – CAPS). *Revista Brasileira de Reumatologia*. 2015.
3. Terreri MT, Bernardo WM, Len CA, Silva CA, Magalhães CM, Sacchetti SB, et al. Diretrizes de conduta e tratamento de síndromes febris periódicas: febre familiar do Mediterrâneo. *Revista Brasileira de Reumatologia*. 2015.

Simone Appenzeller^{a,*} e Alberto Martini^{b,c}

^a Disciplina de Reumatologia, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas (Unicamp), Campinas, SP, Brasil

^b University of Genoa, Gênova, Itália

^c The European League Against Rheumatism (EULAR), G Gaslini Institute, Gênova, Itália

* Autor para correspondência.

E-mail: appenzellersimone@yahoo.com (S. Appenzeller).
0482-5004/© 2015 Elsevier Editora Ltda. Todos os direitos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rbr.2015.10.001>