



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/AM/intro>

ԿՐԻՈՊԻՐԻՆ ԱՍՈՑԱՑՎԱԾ ՊԱՐԲԵՐԱԿԱՆ ՀԱՄԱԽՏԱՆԻՇ (ԿԱՊՀ)

Տարբերակ 2016

2. Ախտորոշումը և բուժումը:

2.1 Ինչպե՞ս է այն ախտորոշվում:

CAPS-ի ախտորոշումը հիմնվում է կլինիկական նշանների վրա, մինչև գենետիկական հաստատումը: FCAS և MWS, կամ MWS և CINCA/NOMID տարբերակումը դժվար կլինի ընդհանուր նշանների պատճառով: Ախտորոշումը հիմնվում է կլինիկական նշանների և հիվանդի անամնեզի վրա: Ակնաբուժական հետազոտությունները (մասնավորապես ակնահատակի զննումը), ուղեղ-ողնուղեղային հեղուկի հետազոտումը (ողնուղեղային պունկցիա) և ռադիոլոգիական հետազոտությունները կարող են օգնել հիվանդության տարբերակման համար:

2.2 Կարո՞ղ է այն բուժվել կամ ապաքինվել:

CAPS-ով հիվանդները չեն կարող ապաքինվել, քանի որ այն գենետիկական հիվանդություն է: Սակայն, շնորհիվ նրա, որ այս հիվանդությունները հասկանալու վերաբերյալ զգալի առաջընթաց կա, հասանելի են CAPS-ի բուժման նոր խոստումնալից դեղեր, որոնք դեռ հետազոտվում են ավելի երկարաժամկետ էֆեկտի համար:

2.3 Ո՞րն է բուժումը:

Ներկայումս կատարվող CAPS-ի վերաբերյալ գենետիկական և ֆիզիոպաթոլոգիական աշխատանքները ցույց են տալիս, որ հիվանդությունների այս խմբում գերարտադրվում է բորբոքման հզոր

ցիտոկին (սպիտակուց) հանդիսացող IL-1β-ը և մեծ դեր ունի հիվանդության առաջացման մեջ: Ներկայումս, զգալի քանակով դեղեր, որոնք հանդիսանում են IL-1β-ի (IL-1 պաշարիչներ) ինհիբիտորներ, հետազոտությունների տարբեր փուլերում են: Այս վիճակներում կիրառվող դեղերից առաջինը Անակինրան է: CAPS համախտանիշի բոլոր դեպքերում այն ցույց է տվել արագ արդյունավետություն բորբոքման, ցանի, տենդի և հոգնածության վրա: Այս դեղը նաև էֆեկտիվորեն բարելավում է նյարդաբանական խանգարումները: Որոշ դեպքերում, այն կարող է ազդել խլության աստիճանի վրա և հսկել ամիլոիդոզը: Դժբախտաբար, այս դեղը արդյունավետ չէ գերաճական արթրոպաթիաների ժամանակ: Պահանջվող դոզաները կախված են հիվանդության ծանրությունից: Բուժումը անհրաժեշտ է սկսել վաղ, մինչև խրոնիկական բորբոքումը կբերի օրգանների այնպիսի անդառնալի վնասման, ինչպիսիք են խլությունը կամ ամիլոիդոզը: Այն պահանջում է ամենօրյա ենթամաշկային ներարկումներ: Ներարկման տեղում հաճախ է հանդիպում տեղային ռեակցիա, որն ինքնուրույն անցնում է: Հակա-IL-1 -ի այլ տարբերակ է Ռիլունացետաբը, որը հաստատվել է FDA-ի կողմից (Սննդի և դեղորայքի որակի հսկողության վարչակազմ, ԱՄՆ) FCAS կամ MWS համախտանիշ ունեցող 11 տարեկանից բարձր հիվանդների համար: Տրվում է շաբաթական մեկ անգամ ենթամաշկային ներարկման ձևով: Հակա-IL-1-ի այլ պրեպարատ է Կանակինումաբը, որը ներկայումս հաստատվել է FDA-ի և Եվրոպական բժշկական գործակալության (EMA) կողմից CAPS-ի համախտանիշ ունեցող 2 տարեկանից բարձր երեխաների համար: Այս դեղը արդյունավետություն է ցուցաբերում MWS համախտանիշով հիվանդների բորբոքման նշանների վրա, երբ կիրառվում է ամեն 4-8 շաբաթը մեկ, ենթամաշկային ներարկումների ձևով: Ելնելով հիվանդության գենետիկական բնույթից, կարելի է ենթադրել, որ IL-1-ի ֆարմակոլոգիական պաշարումը անհրաժեշտ է պահպանել երկար ժամանակ, եթե ոչ՝ ամբողջ կյանքում:

2.4 Ինչքա՞ն երկար է հիվանդությունը տևում:

CAPS-ը ամբողջ կյանք տևող խանգարում է:

2.5 Ո՞րն է հիվանդության երկարաժամկետ կանխատեսումը:

FCAS-ի երկարաժամկետ պրոգնոզը լավն է, բայց կյանքի որակի վրա

ագոում են ջերմության բարձրացման կրկնակի դրվագները: MWS-ի դեպքում երկարաժամկետ պրոգնոզի վրա կարող է ազդել ամիլոիդոզը և երիկամային ֆունկցիայի նվազումը: Խլությունը նույնպես կարևոր երկարաժամկետ բարդություն է: CINCA համախտանիշով հիվանդները հիվանդության ընթացքում կարող են ունենալ աճի խանգարումներ: CINCA/NOMID համախտանիշի երկարաժամկետ պրոգնոզը կախված է նյարդաբանական, նեյրոսենսոր և հոդերի ախտահարման ծանրության աստիճանից: Գերաճական արթրոպաթիան կարող է առաջացնել ծանր հաշմանդամություն: Ծանր հիվանդների մոտ հնարավոր է նաև վաղաժամ մահ: IL-1-ի պաշարիչների օգտագործումը զգալիորեն լավացրել է CAPS-ի պրոգնոզը: