



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

## **Cryopyrin uslovljeni periodični sindrom (CAPS)**

Verzija

### **2. DIJAGNOZA I TERAPIJA**

#### **2.1. Kako se postavlja dijagnoza?**

Dijagnoza CAPS se temelji na kliničkim simptomima prije nego što se bolest potvrdi genetski. Razdvajanje između FCAS i MWS ili MWS i CINCA/NOMID može biti veoma teško zbog simptoma koji se preklapaju. Dijagnoza se temelji na kliničkim simptomima i medicinskoj historiji oboljelog pacijenta. Oftalmološke pretrage (posebno očnog dna), CSF ispitivanje (lumbalna punkcija) i radiološke pretrage su od pomoći u razlikovanju veoma sličnih simptoma bolesti CAPS.

#### **2.2. Može li se liječiti ili izliječiti?**

CAPS se ne mogu izliječiti, jer su genetske bolesti. Međutim, zahvaljujući značajnom napretku u razumijevanju ovih poremećaja, sada su dostupni novi obećavajući lijekovi za liječenje CAPS, i u fazi je istraživanje njihovih dugoročnih efekata.

#### **2.3. Kako se liječe?**

Nedavni rad na genetici i patofiziologiji CAPS-a pokazala je da IL-1 $\beta$ , moćni citokin (protein) inflamacije, se pretjerano proizvodi u ovim stanjima i da igra glavnu ulogu u početku bolesti. Trenutno, veliki broj lijekova koji inhibiraju IL-1 $\beta$  (IL-1 blokatori) se nalazi u različitim fazama razvoja. Prvi lijek koji je korišten za liječenje ovih stanja je Anakinra. Dokazano je da brzo i efikasno kontrolira inflamaciju, osip, bol i umor kod svih CAPS. Ova terapija/tretman efikasno poboljšava neurološku zahvaćenost. U nekim stanjima, može poboljšati gluhoću i kontrolirati

---

amiloidozu. Nažalost, ovaj lijek nije efikasan da zaustavi artropatiju zbog prekomjernog rasta hrskavice zgloba. Potrebne doze lijeka ovise od težine bolesti. Liječenje mora početi rano u životu, prije nego što hronična inflamacija uzrokuje ireverzibilno oštećenje organa, kao što su gluhoća ili amiloidoza. To zahtijeva svakodnevne potkožne (subkutane) injekcije. Česte su lokalne reakcije na mjestima uboda, najčešće prolaze s vremenom. Rilonacept je još jedan anti-IL-1 (anti -interleukin 1) lijek odobren od strane FDA (Food and Drug Administration) u SAD-u za pacijente starije od 11 godina, koji boluju od FCAS ili MWS. Injicira se također potkožno (subkutano), jednom sedmično. Canakinumab je još jedan anti-IL-1 (anti interleukin 1) lijek koji je nedavno odobren od strane agencija za lijekove FDA i Evropske Medicinske Agencije (EMA) za CAPS pacijente starije od 2 godine. Kod pacijenata oboljelih od MWS, ovaj lijek je nedavno pokazao da učinkovito kontroliše inflamaciju, sa subkutanom injekcijom svake 4 do 8 sedmica. Zbog genetske prirode bolesti, potrebno je da farmakološka (terapija) blokada IL-1 treba trajati duže vrijeme, ako ne i doživotno.

#### **2.4. Koliko dugo će bolest trajati?**

CAPS je doživotna bolest.

#### **2.5. Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni tok i ishod) bolesti?**

Dugoročna prognoza FCAS je dobra, ali kvalitet života zavisi od učestalosti ponavljanja febrilnih epizoda. Dugoročna prognoze MWS može biti praćena amiloidozom i oštećenom funkcijom bubrega, a značajna dugoročna komplikacija je i gluhoća. Djeca s CINCA/NOMID mogu imati smetnje sa rastom u toku bolesti. Dugoročna prognoza CINCA/NOMID zavisi od težine neurološke, neurosenzorne i zglobne zahvaćenosti. Hipertrofična artropatija može rezultirati teškim invaliditetom. Kod teško oboljelih pacijenata moguća je prerana smrt. Primjena terapije/tretmana blokatorom IL-1 znatno je poboljšala rezultate CAPS.