



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE\\_FR/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FR/intro)

## **Syndromes Périodiques Associés À La Cryopyrine (CAPS)**

Version de 2016

### **2. DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT**

#### **2.1 Comment diagnostiquer cette maladie ?**

Les CAPS sont diagnostiqués grâce aux symptômes cliniques avant toute confirmation par un test génétique. Il peut être difficile de distinguer les cas de FCAS et de MWS ainsi que les cas de MWS et de CINCA/NOMID, étant donné que les symptômes peuvent coexister dans l'une et l'autre forme. Le diagnostic est basé non seulement sur des symptômes cliniques, mais aussi sur les antécédents du patient. L'examen ophtalmologique (notamment l'ophtalmoscopie), l'analyse du liquide céphalorachidien (ponction lombaire) ainsi que les imageries sont utiles pour distinguer des maladies si semblables.

#### **2.2 Peut-on traiter/guérir cette maladie ?**

On ne peut pas guérir les CAPS, étant donné que ce sont des maladies génétiques. Toutefois, grâce aux avancées considérables dans la compréhension de ces troubles, de nouveaux médicaments prometteurs sont maintenant disponibles pour traiter les CAPS et leurs effets sur le long terme sont à l'étude.

#### **2.3 Quels traitements existe-t-il ?**

Des travaux récents sur la génétique et la physiopathologie des CAPS ont montré que la surproduction de la protéine IL-1 $\beta$ , une cytokine (protéine) inflammatoire puissante, joue un rôle majeur dans

---

l'apparition de la maladie. Actuellement, un certain nombre de médicaments inhibiteurs de la protéine IL-1 $\beta$  (antagonistes de l'IL-1) sont à différents stades de développement. Le premier médicament utilisé pour traiter ces maladies était l'anakinra. Il a été prouvé que ce médicament contrôle rapidement l'inflammation, les éruptions cutanées, la fièvre, les douleurs ainsi que la fatigue, et ce dans toutes les formes de CAPS. Ce traitement atténue également les atteintes neurologiques de manière significative. Dans certaines conditions, il peut atténuer la surdité et contrôler l'amylose. Malheureusement, ce médicament ne semble pas être efficace contre l'arthropathie avec excroissances. Les doses dépendent de la gravité de la maladie. Le traitement doit être mis en place précocement, avant que l'inflammation chronique ne provoque de lésions organiques irréversibles, telles qu'une surdité ou une amylose. Il doit être administré tous les jours par injection sous-cutanée. Les patients rapportent souvent des réactions locales au niveau des sites d'injection qui disparaissent avec le temps. Le riloncept est un autre antagoniste de l'interleukine IL-1 autorisé par l'Administration de l'Alimentation et des Médicaments aux États-Unis (FDA) chez les patients âgés de plus de 11 ans souffrant de FCAS ou de MWS. Il est nécessaire de réaliser des injections sous-cutanées toutes les semaines. Le canakinumab est un autre inhibiteur de l'interleukine IL-1 récemment autorisé par la FDA et l'Agence Européenne des Médicaments (EMA) pour les patients souffrant de CAPS âgés de plus de 2 ans. Il a été montré récemment que ce médicament est efficace chez les patients souffrant de MWS pour contrôler les signes inflammatoires lorsqu'il est injecté par voie sous-cutanée toutes les 4 à 8 semaines. Étant donné que la maladie est d'origine génétique, il est probable que l'inhibition de l'interleukine IL-1 par voie médicamenteuse soit nécessaire sur une très longue durée, voire à vie.

#### **2.4 Combien de temps cette maladie dure-t-elle ?**

Les CAPS sont des troubles à vie.

#### **2.5 Quel est le pronostic à long terme de cette maladie ?**

Le pronostic à long terme du FCAS est favorable, mais la qualité de vie peut être affectée par les épisodes de fièvre récurrents. Dans le cadre

---

du syndrome MWS, une amylose ainsi qu'un dysfonctionnement rénal peuvent influencer le pronostic à long terme. La surdité constitue également une complication importante sur le long terme. Les enfants souffrant de CINCA peuvent présenter un trouble de la croissance au cours de la maladie. Dans les cas de CINCA/NOMID, le pronostic à long terme dépend de la gravité des atteintes neurologiques, neurosensorielles et articulaires. L'arthropathie hypertrophique peut être à l'origine de graves déficits. Les patients souffrant des formes les plus graves peuvent mourir prématurément. Les traitements à base d'inhibiteurs de l'interleukine IL-1 ont grandement amélioré le pronostic des patients souffrant de CAPS.