



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/CH\\_IT/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/CH_IT/intro)

## **CAPS**

Versione 2016

### **2. DIAGNOSI E TERAPIA**

#### **2.1 Come viene diagnosticata?**

La diagnosi di CAPS si basa sui sintomi clinici prima di essere confermata geneticamente. Potrebbe essere difficile distinguere tra FCAS e MWS o MWS e CINCA/NOMID a causa della sovrapposizione dei sintomi. La diagnosi si basa sui sintomi clinici e sull'anamnesi medica del paziente. La valutazione oftalmologica (in particolare fondoscopia), l'esame del CSF (puntura lombare) e la valutazione radiologica sono utili nella distinzione delle malattie strettamente legate.

#### **2.2 Può essere trattata o curata?**

Le CAPS non possono essere curate poiché sono malattie genetiche. Tuttavia, grazie ai progressi significativi nella conoscenza di questi disordini, sono ora disponibili nuovi promettenti farmaci per trattare le CAPS che sono attualmente in fase di studio per valutare gli effetti a lungo termine.

#### **2.3 Quali sono i trattamenti?**

Studi recenti sulla genetica e fisiopatologia delle CAPS mostrano che l'IL-1 $\beta$ , una potente citochina (proteina) dell'infiammazione, in queste condizioni viene sovrapprodotta e gioca un ruolo principale nell'esordio della malattia. Attualmente, sono in varie fasi di sviluppo diversi farmaci che inibiscono l'IL-1 $\beta$  (IL-1 bloccanti). Il primo farmaco usato per trattare queste condizioni è stato l'anakinra. È stato dimostrato che è subito efficace nel controllare l'infiammazione, il rash cutaneo, la febbre, il

---

dolore e la stanchezza in tutte le CAPS. Questo trattamento migliora efficacemente anche l'interessamento neurologico. In alcune condizioni, può migliorare la sordità e controllare l'amiloidosi. Sfortunatamente, questo farmaco sembra non essere efficace sull'artropatia ipertrofica I. Le dosi richieste dipendono dalla gravità della malattia. Il trattamento deve essere iniziato subito, prima che l'infiammazione cronica causi danni irreversibili agli organi come sordità o amiloidosi. Richiede iniezioni sottocutanee giornaliere. Si segnalano spesso reazioni locali al sito di iniezione che, tuttavia, guariscono con il tempo. Il rilonacept è un altro farmaco anti-IL-1 approvato dalla FDA (Food and Drug Administration, agenzia per gli alimenti e i medicinali negli Stati Uniti) per i pazienti con più di 11 anni che soffrono di FCAS o MWS. Sono richieste iniezioni sottocutanee settimanali. Il canakinumab è un altro farmaco anti-IL-1 recentemente approvato dalla FDA e dall'Agenzia europea per i medicinali (EMA) per i pazienti con CAPS con più di 2 anni. Nei pazienti MWS, è stata recentemente dimostrata l'efficacia di questo farmaco nel controllo delle manifestazioni infiammatorie con un'iniezione sottocutanea ogni 4-8 settimane. Vista la natura genetica della malattia, è possibile che il blocco farmacologico dell'IL-1 debba essere mantenuto per lunghi periodi, se non per sempre.

## **2.4 Quanto dura la malattia?**

Le CAPS sono disordini che durano tutta la vita.

## **2.5 Qual è la prognosi a lungo termine della malattia (esito clinico e decorso previsti)?**

La prognosi a lungo termine di FCAS è buona ma la qualità della vita può essere influenzata da episodi ricorrenti di febbre. Nella sindrome di MWS, la prognosi a lungo termine può essere influenzata dall'amiloidosi e dalla compromissione della funzionalità renale. Anche la sordità è una significativa complicanza a lungo termine. I bambini con CINCA possono presentare disturbi della crescita nel corso della malattia. Nella CINCA/NOMID, la prognosi a lungo termine dipende dalla gravità dell'interessamento neurologico, neurosensoriale e delle articolazioni. Le artropatie ipertrofiche possono imporre gravi disabilità. Nei pazienti gravemente colpiti si può verificare la morte prematura. Il trattamento con IL-1 bloccanti ha migliorato enormemente l'esito delle CAPS.

