



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

冷卟啉相关周期性综合征(CAPS)

第几版本2016

2. 诊断与治疗

2.1 如何进行诊断？

在基因确诊前，CAPS主要依靠临床症状进行诊断。由于重叠症状的存在，FCAS 与 MWS，或MWS 与 CINCA/NOMID之间可能很难区分。临床症状和病史是诊断的基础。眼科检查（用特殊的眼底镜）、脑脊液检查（腰椎穿刺术）和影像学检查可以帮助鉴别。

2.2 本病能治疗甚至治愈吗？

CAPS是遗传性疾病，是不能治愈的。然而，由于对上述疾病的进一步认识，现在已经有了治疗CAPS的药物，其长期效果正在观察中。

2.3 如何进行治疗？

对CAPS进行基因和生理病理的研究，现已证明IL-1（一种强效的炎症细胞因子）在这组疾病中是过度表达的，它对发病起到重要作用。目前，大量的抑制IL-1 药物（IL-1 拮抗剂）正在研发阶段。首先用于治疗本病的药物是阿那白滞素，它可以迅速有效地控制所有CAPS患者的炎症反应，如皮疹、发热、疼痛和疲乏。这些治疗也可以有效地改善神经症状，在一些病例，甚至可以改善耳聋，控制淀粉样变性。药物剂量需根据病情严重程度进行调整。药物治疗必须尽早开始，以防慢性炎症反应引起不可逆的器官损害，如耳聋或淀粉样变性。阿那白滞素需每天皮下注射，注射部位的局部反应较常见，但随时间延长可缓解。利那西普是另一种抗IL-1药物，已由美国食品药品监督管理局（FDA）批准用于治疗11岁以上的FCAS 或 MWS患者。卡那单抗也是一种抗IL-1药物，近期被FDA和欧洲药监局（EMA）批准用于4岁以上的CAPS患者。已经证实对MWS的患者，每4-8周皮下注射一次本药，能有效的控制炎症反应。由于本病为遗传性疾病，因此抗IL-1药物需长期应用。

2.4 本病会持续多久？

CAPS是一种终生性疾病。

2.5 本病的预后如何？

FCAS的远期预后是良好的，但是反复发作的周期性发热会影响患者的生活质量。对于MWS综合征患者，淀粉样变性和肾功能损害会影响其远期预后。耳聋也是严重的远期并发症之一，CINCA的患儿耳聋症状是逐渐加重的。对于CINCA/NOMID患者，远期预后取决于神经症状和关节损害的严重程度。肥厚性关节病会导致严重的残疾。病情严重的甚至会影响患者的寿命。IL-1拮抗剂能显著改善CAPS患者的预后。