



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

## **ΠΕΡΙΟΔΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΑ ΜΕ ΤΗΝ ΚΡΥΟΠΥΡΙΝΗ (CAPS)**

Έκδοση από 2016

### **2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ**

#### **2.1 Πώς διαγιγνώσκονται;**

Η διάγνωση των CAPS, πριν επιβεβαιωθεί γενετικά, βασίζεται στα κλινικά συμπτώματα. Η διάκριση μεταξύ FCAS και MWS ή MWS και CINCA/NOMID μπορεί να είναι δύσκολη λόγω της αλληλεπικάλυψης των συμπτωμάτων. Η διάγνωση βασίζεται στα κλινικά συμπτώματα και στο ιατρικό ιστορικό του ασθενούς. Η οφθαλμολογική εκτίμηση (ιδίως βυθοσκόπηση), η εξέταση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού (οσφυονωτιαία παρακέντηση) και η ακτινολογική εκτίμηση είναι χρήσιμες για τη διάκριση των συναφών νοσημάτων.

#### **2.2 Θεραπεύονται; Ιώνται;**

Τα CAPS είναι γενετικά νοσήματα και, ως εκ τούτου, δεν ιώνται. Ωστόσο, χάρη στις σημαντικές προόδους στην κατανόηση αυτών των διαταραχών, νέα υποσχόμενα φάρμακα είναι πλέον διαθέσιμα για τη θεραπεία των CAPS και διερευνώνται αναφορικά με τη μακροχρόνια αποτελεσματικότητά τους.

#### **2.3 Ποια είναι η θεραπεία;**

Πρόσφατες μελέτες για τη γενετική και την παθοφυσιολογία των CAPS υποδεικνύουν ότι η IL-1β, μια ισχυρή κυτταροκίνη (πρωτεΐνη) της φλεγμονής, υπερπαραγάγεται σε αυτές τις καταστάσεις και παίζει σημαντικό ρόλο στην εμφάνιση της νόσου. Επί του παρόντος, ένας

---

αριθμός φαρμάκων που αναστέλλουν την IL-1β (αναστολείς της IL-1) βρίσκονται σε διάφορα στάδια ανάπτυξης. Το πρώτο φάρμακο που χρησιμοποιήθηκε για τη θεραπεία αυτών των καταστάσεων ήταν το anakinra. Έχει αποδειχθεί ότι είναι γρήγορα αποτελεσματικό σε όλα τα CAPS ως προς τον έλεγχο της φλεγμονής, του εξανθήματος, του πυρετού, του πόνου και της αδυναμίας. Αυτή η θεραπεία βελτιώνει επίσης τη νευρολογική συμμετοχή. Σε ορισμένες καταστάσεις, μπορεί να βελτιώσει την κώφωση και να ελέγξει την εξέλιξη της αμυλοείδωσης. Δυστυχώς, αυτό το φάρμακο δεν φαίνεται να είναι αποτελεσματικό στην υπερτροφική αρθροπάθεια. Οι δόσεις που απαιτούνται, εξαρτώνται από τη βαρύτητα της νόσου. Η θεραπεία πρέπει να ξεκινήσει έγκαιρα, προτού η χρόνια φλεγμονή προκαλέσει μη αναστρέψιμη βλάβη των οργάνων, όπως κώφωση ή αμυλοείδωση. Χρειάζεται ημερήσια υποδόρια ένεση. Τοπικές αντιδράσεις στο σημείο της ένεσης αναφέρονται συχνά, αλλά μπορεί να υποχωρήσουν με το χρόνο. Το rilonacept είναι ένα άλλο αντι-IL-1 φάρμακο που έχει εγκριθεί από το FDA (Food and Drug Administration, USA) για ασθενείς ηλικίας άνω των 11 ετών, οι οποίοι πάσχουν από FCAS ή MWS. Χορηγείται σε εβδομαδιαίες υποδόριες ενέσεις. Το canakinumab είναι ένα άλλο αντι-IL-1 φάρμακο που εγκρίθηκε πρόσφατα από το FDA και το European Medicines Agency (EMA) για ασθενείς με CAPS ηλικίας άνω των 4 ετών. Σε ασθενείς με MWS, αυτό το φάρμακο έχει δειχθεί πρόσφατα ότι ελέγχει αποτελεσματικά τις φλεγμονώδεις εκδηλώσεις με μία υποδόρια ένεση κάθε 4 έως 8 εβδομάδες. Λόγω της γενετικής φύσης της νόσου, είναι κατανοητό ότι ο φαρμακολογικός αποκλεισμός της IL-1 θα πρέπει να γίνεται για μεγάλες χρονικές περιόδους, αν όχι διά βίου.

#### **2.4 Πόσο διαρκεί η νόσος;**

Τα CAPS είναι ισόβια νοσήματα.

#### **2.5 Ποια είναι η μακροχρόνια πρόγνωση (προβλεπόμενη έκβαση και πορεία) της νόσου;**

Η μακροχρόνια πρόγνωση του FCAS είναι καλή, αλλά η ποιότητα της ζωής μπορεί να επηρεαστεί από τα υποτροπιάζοντα επεισόδια πυρετού. Στο σύνδρομο MWS, η μακροχρόνια πρόγνωση μπορεί να επηρεαστεί από την αμυλοείδωση και τη μειωμένη νεφρική λειτουργία. Η κώφωση είναι επίσης μια σημαντική μακροχρόνια επιπλοκή. Τα παιδιά με CINCA

---

μπορεί να έχουν διαταραχές της ανάπτυξης κατά τη διάρκεια της νόσου. Στο CINCA/NOMID, η μακροχρόνια πρόγνωση εξαρτάται από τη βαρύτητα των νευρολογικών και των νευροαισθητηριακών βλαβών και από τη συμμετοχή των αρθρώσεων. Η υπερτροφική αρθροπάθεια μπορεί να προκαλέσει βαριές αναπηρίες. Πρόωρος θάνατος είναι πιθανός σε ασθενείς που έχουν προσβληθεί σοβαρά. Η θεραπεία με αναστολείς της IL-1 έχει βελτιώσει σε μεγάλο βαθμό την έκβαση των CAPS.