



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

## **Periodické syndromy asociované s kryopyrinem (CAPS)**

Verze č 2016

### **2. DIANOZNÓZA A TERAPIE**

#### **2.1 Jak se nemoc diagnostikuje?**

Stanovení diagnózy CAPS je založeno na klinických příznacích, a to ještě před genetickým potvrzením. Odlišení jednotlivých typů (FCAS, MWS, CINCA/NOMID) nám může činit větší obtíže především z důvodu existence překrývajících se projevů. Diagnóza je stanovena na základě klinických projevů společně s anamnézou pacienta. Vyšetření očí (především očního pozadí), mozkomíšního moku (lumbální punkcí) a rentgenové vyšetření kloubů nám může pomoci k odlišení jednotlivých syndromů.

#### **2.2 Lze nemoc léčit a vyléčit?**

Onemocnění CAPS patří mezi dědičná (vrozená) onemocnění, a proto vyléčit nelze. Díky významným pokrokům v porozumění těmto chorobám máme nyní k dispozici nové slibné léky, které jsou schopné účinně léčit CAPS. Jejich dlouhodobá účinnost je studována.

#### **2.3 Jaká je léčba?**

Nedávné práce z oblasti genetiky a patofyziologie CAPS ukazují, že interleukin-1beta (IL-1 $\beta$ ), mocný prozánětlivý cytokin, je produkován v nadměrném množství a hraje hlavní roli při vzniku tohoto onemocnění. V současné době je množství léků, které inhibují IL-1 $\beta$  (blokátory IL-1 $\beta$ ) na různých stupních vývoje. Prvním lékem používaným při léčbě tohoto

---

onemocnění byla anakinra. Ukázalo se, že velmi rychle a účinně ovlivňuje zánět, vyrážku, horečku, bolesti a únavu u všech forem CAPS. Tato léčba také efektivně zlepšuje neurologické projevy. U některých stavů může rovněž zlepšit sluchové postižení a zastavit rozvoj amyloidózy. Bohužel příliš nepůsobí na přerůstovou artropatii. Dávkování závisí na závažnosti choroby. Léčbu je třeba zahájit časně, dříve než chronický zánět způsobí nevratné poškození orgánů nebo než se objeví hluchota nebo amyloidóza. Lék je podáván denně formou podkožních injekcí. Poměrně často se objevuje lokální reakce v místě vpichu, která se zhojí v odstupu času. Rilonacept (Arcalyst) patří mezi další léky blokující IL-1, který byl schválen FDA (Food and drug administration) v USA pro pacienty s FCAS nebo MWS starší 11 let. Lék se podává jedenkrát týdně formou podkožních injekcí. Canakinumab je další lék této skupiny, který byl schválen FDA v USA a EMA (European Medicines Agency) v Evropě pro pacienty s CAPS ve věku od 2 let. U pacientů s MWS se ukázalo, že tento lék dokáže zcela ovlivnit manifestaci zánětu při terapii podkožními injekcemi každých 4-8 týdnů. Díky vrozené povaze onemocnění lze předpokládat, že by farmakologická blokáda IL-1 měla být podávána dlouhodobě, možná i celoživotně.

## **2.4 Jak dlouho bude nemoc trvat?**

CAPS jsou celoživotním onemocněním.

## **2.5 Jaký je dlouhodobý vývoj (prognóza) CAPS?**

Dlouhodobá prognóza u FCAS je příznivá, nicméně kvalita života může být ovlivněna opakovanými atakami horeček. V případě MWS se dlouhodobá prognóza odvíjí od případného rozvoje amyloidózy s porušením funkce ledvin, případně vzniku hluchoty. Dlouhodobá prognóza dětí s CINCA/NOMID syndromem závisí na závažnosti neurologického, smyslového a kloubního postižení, děti bývají postiženy poruchou růstu. Přerůstová artropatie může způsobit invaliditu. U velmi závažně postižených jedinců může dojít k předčasnému úmrtí. Léčba blokátory IL1 významně zlepšila prognózu pacientů s CAPS.