



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

## **Cryopyrin-Associerede Periodiske Syndromer (CAPS)**

Version af 2016

### **2. DIAGNOSE OG BEHANDLING**

#### **2.1 Hvordan stilles diagnosen?**

Diagnosen CAPS mistænkes på baggrund af de kliniske symptomer og bekræftes af genetisk undersøgelse. På grund af de overlappende symptomer kan det være svært at skelne mellem de tre undertyper - FCAS, MWS eller CINCA/NOMID. Diagnosen stilles på baggrund af de kliniske fund og patientens sygehistorie. Øjenlæge vurdering (særligt funduskopi), undersøgelse af cerebrospinalvæsken (lumbal punktur) og røntgen undersøgelser er brugbare til at skelne mellem de tre undertyper.

#### **2.2 Kan det behandles eller helbredes?**

CAPS kan ikke helbredes da de er genetiske sygdomme. Men grundet betydelig udvikling i forståelsen af disse sygdomme er ny lovende medicin nu tilgængelig til behandling af CAPS og lang-tids effekten af medicinen er ved at blive undersøgt.

#### **2.3 Hvad er behandlingen?**

Den seneste forskning indenfor genetikken og fysiopatologien bag CAPS viser at det stærkt inflammatoriske cytokin (protein) IL-1 $\beta$  overproduceres i disse sygdomme, hvilket spiller en central rolle i sygdoms debut. Aktuelt er en række medicinske præparater med hæmmende effekt på IL-1 $\beta$  (IL-1 blokkere) under udvikling. Det første

---

præparat brugt i behandling af disse sygdomme var anakinra. Denne medicin er vist at hurtigt kunne effektivt styre inflammation, udslæt, feber, smerte og træthed ved alle undertyper af CAPS. Behandlingen forbedrer også effektivt den neurologiske påvirkning. I enkelte tilfælde er det vist at mindske døvhed og styre amyloidosen. Desværre ser det ikke ud til at behandlingen er effektiv mod overvæksten af ledbrusken. Den nødvendige dosis af anakinra afhænger af sværhedsgraden af symptomer. Behandlingen skal startes tidligt i livet, før den kroniske inflammation har medført irreversibel organskade som døvhed og amyloidose. Det er nødvendigt med daglige subkutane injektioner. Ved indstiksstedet ses hyppigt lokale reaktioner i huden, men de mindskes oftest med tiden. Rilonacept er et andet anti-IL-1 medicinsk præparat, det er godkendt af FDA (Food and Drug Administration i USA) til patienter ældre end 11 år der har FCAS eller MWS. Ugentlige subkutane injektioner er nødvendige. Canakinumab er et tredje anti-IL-1 medicinsk præparat, det er nyligt godkendt af FDA og Europæisk Medicin Agentur (EMA) for CAPS patienter ældre end 2 år. Subkutane injektioner af dette præparat hver 4. - 8. uge til MWS patienter, er vist at kunne kontrollere de inflammatoriske manifestationer effektivt. Da sygdommen har en genetisk baggrund, er det sandsynligt at farmakologisk blokade af IL-1 er nødvendigt i længere perioder, måske livslangt.

#### **2.4 Hvor lang tid varer sygdommen?**

CAPS er livslange sygdomme.

#### **2.5 Hvad er sygdommens prognose (forventet langtidsforløb)?**

Lang-tids prognosen for patienter med FCAS er god, men livskvaliteten kan være påvirket af de gentagne feberepisoder. For MWS patienter kan lang-tids prognosen være præget af amyloidose og nedsat nyrefunktion. Døvhed er også en alvorlig potentiel senfølge. Børn med CINCA kan udvikle vækstforstyrrelser som en del af deres sygdomsforløb. Lang-tids prognosen hos patienter med CINCA/NOMID afhænger af sværhedsgraden af neurologiske-, neurosensoriske- og ledsymptomer. Leddeformiteterne grundet overvæksten af ledbrusken kan være svært invaliderende. Hos svært ramte patienter er det en potentiel risiko med for tidlig død. Behandling med IL-1 blokkere har markant forbedret prognosen for patienter med CAPS.

