https://printo.it/pediatric-rheumatology/DZ/intro

المتلازمة الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين (CAPS)

نسخة من 2016

2- التشخيص والعلاج

2-1 كيف يتم تشخيصه؟

يعتمد تشخيص المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين على الأعراض السريرية قبل تأكيد ذلك وراثياً، وقد يكون التمييز بين متلازمة الالتهاب الذاتي العائلية الباردة ومتلازمة ماكل-ويلز أو بين متلازمة ماكل-ويلز ومتلازمة الالتهاب المزمن العصبي الجلدي المفصلي عند الأطفال/مرض حديثي الولادة المؤثر على الأجهزة المختلفة بالجسم أمر صعب للغاية وذلك بسبب الأعراض المتداخلة. ويعتمد تشخيص المرض على الأعراض السريرية والتاريخ المرضي للمريض، ويعد تقييم الفحص الخاص بطب العيون (تنظير قاع العين على وجه الخصوص) وفحص عينات سائل النخاع الشوكي (البزل القطني) والتقييم الإشعاعي من الفحوصات المفيدة للتمييز بين الأمراض القريبة من بعضها.

2-2 هل يمكن علاجه/الشفاء منه؟

لا يمكن الشفاء من المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين نظراً إلى أنها من الأمراض الوراثية، ولكن بفضل التقدمات الكبيرة المحرزة في فهم هذه الاضطرابات، تتوافر حالياً أدوية واعدة لعلاج المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين وهذه الأدوية لا تزال قيد البحث حول تأثيرها على المدى الطويل.

2-3 ما هي العلاجات؟

أظهرت الأعمال التي أُنجزت مؤخراً في مجالي الوراثة والفيزيُوباثيا الخاصة بالمتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين أن بروتين IL-1β - سيتوكين (بروتين) التهاب قوي - يُنتَج في هذه الحالات بكثرة ويقوم بدور حيوي في بداية ظهور المرض، وفي الوقت الحالي يوجد عدد من الأدوية التي تثبّط السيتوكين IL-1β (مثبطات IL-1) في مراحل مختلفة من التصنيع. وأول دواء استُخدِم في معالجة هذه الحالات هو الآناكينارا anakinra؛ حيث أظهر فعاليته السريعة في السيطرة على الالتهاب والطفح الجلدي والحمى والآلام والتعب في جميع المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين، ويعمل هذا العلاج أيضاً بفاعلية على

تحسين إصابة الجهاز العصبي، وفي بعض الحالات، قد تُحسن حالة ضعف السمع والسيطرة على الداء النشواني، ولكن للأسف لا يبدو أن هذا الدواء فعالاً مع الاعتلالات المفصلية الناتجة عن فرط النمو. وتعتمد الجرعات اللازمة على شدة المرض، ويجب بدء العلاج مبكراً في وقت مبكر من حياة الطفل، وذلك قبل أن يتسبب الالتهاب المزمن في تلف للأعضاء لا يمكن معالجته مثل الصمم والداء النشواني، ويتطلب العلاج تعاطي حقن يومية تحت الجلد، ولقد سُجل في كثير من الأحيان وجود تفاعلات موضعية في موضع الحقن ولكن هذه التفاعلات قد تزول مع مرور الوقت. ريلوناسبت rilonacept هو دواء آخر مضاد للسيتوكين من البالغين للمرضى (FDA) المتحدة الولايات في والدواء الغذاء إدارة من دَمعتم IL-1 العمر أكثر من 11 عاماً الذين يعانون من متلازمة الالتهاب الذاتي العائلية الباردة أو متلازمة ماكلا-ويلز، ويستلزم العلاج به تعاطي حقن أسبوعية تحت الجلد. الكاناكينوماب هو دواء آخر مضاد للسيتوكين IL-1 معتمد مؤخراً من إدارة الغذاء والدواء في الولايات المتحدة (FDA) ووكالة الأدوية الأوروبية (EMA) لعلاج مرضى المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين الأكبر من 2 أعوام. وبالنسبة لمرضى متلازمة ماكلا-ويلز، أظهر هذا الدواء مؤخراً فعاليته في السيطرة على المظاهر الالتهابية من خلال حقنه تحت الجلد كل فترة تتراوح بين 4 و8 أسابيع، ونظراً للطبيعة الوراثية للمرض، فمن المتصور أنه يلزم المحافظة على الحصار الدوائي للسيتوكين لفترات طويلة ما لم يكن ذلك مدى الحياة.

4-2 إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟

المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين عبارة عن اضطرابات دائمة مدى الحياة.

5-2 ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائجه المتوقعة) على المدى الطويل؟

يعتبر مآل متلازمة الالتهاب الذاتي العائلية الباردة جيداً ولكن يمكن أن تتأثر جودة الحياة بنوبات الحمى المتكررة، أما بالنسبة لمتلازمة ماكلا-ويلز، فإن مآلها على المدى الطويل قد يتأثر بالداء النشواني واختلال وظائف الكلى، كما أن الصمم أيضاً من المضاعفات الشديدة طويلة المدى، بينما قد يُعاني الأطفال المصابون بمتلازمة الالتهاب المزمن العصبي الجلدي المفصلي عند الأطفال من اضطرابات في النمو خلال مسار المرض، وبالنسبة لمتلازمة الالتهاب المزمن العصبي الجلدي المفصلي عند الأطفال/مرض حديثي الولادة المؤثر على الأجهزة المختلفة بالجسم، يعتمد المآل طويل المدى على شدة إصابة المفاصل والجهاز العصبي والإصابة الحسية العصبية، وقد تفرض الاعتلالات المفصلية الضخامية حدوث إعاقات شديدة. فضلاً عن أن هناك احتمالية تعرض المرضى المصابين بشدة لوفاة مبكرة، ولقد عززت المعالجة بمثبطات IL-1 بشكل كبير نتائج المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين.