



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/Fl/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/Fl/intro)

# Kryopyriiniin liittyvät jaksoittaiset oireyhtymät

Versio 2016

## 2. DIAGNOOSI JA HOITO

### 2.1 Miten tauti todetaan?

CAPS-oireyhtymää aletaan epäillä oireiden perusteella ja diagnoosi varmistetaan geenitestillä. Koska oireet ovat osittain päällekkäisiä, FCAS-oireyhtymää ei aina ole helppo erottaa MWS-oireyhtymästä tai MWS-oireyhtymää CINCA-oireyhtymästä. Taudin toteaminen tehdään oireiden ja potilaan tautitietojen (anamneesin) perusteella.

Silmätutkimukset (erityisesti silmänpohjatutkimus eli oftalmoskopia), selkäydinnesteen tutkiminen (lannepisto eli lumbaalipunktio) ja röntgentutkimukset auttavat erottamaan oireyhtymät toisistaan.

### 2.2 Voidaanko tauti hoitaa? Voiko taudista parantua?

Koska CAPS-oireyhtymät ovat perinnöllisiä sairauksia, niistä ei voi parantua. Tietämys oireyhtymistä on kuitenkin lisääntynyt ja niiden hoitoon on lupaavia lääkkeitä, joiden pitkäaikaisvaikutuksia tutkitaan parhaillaan.

### 2.3 Miten tautia hoidetaan?

Viimeaikaisissa tutkimuksissa on todettu, että CAPS-oireyhtymissä elimistö tuottaa liikaa interleukiini 1 beeta -valkuaisainetta (IL-1 $\beta$ ). Interleukiini 1 beeta on tehokas, tulehdusreaktion syntyyn vaikuttava välittäjäaine ja sen ylituotanto vaikuttaa merkittävästi oireyhtymän puhkeamiseen. Parhaillaan tutkitaan useita interleukiini 1 beetan toimintaa estäviä lääkkeitä (IL-1 $\beta$ :n estäjiä). Ensimmäinen CAPS-oireyhtymien hoitoon käytetty lääke oli anakinra. Se hillitsee

---

tulehdusta, ihottumaa, kuumetta, kipua ja väsymystä nopeasti ja tehokkaasti kaikissa CAPS-oireyhtymissä. Anakinra helpottaa tehokkaasti myös hermosto-oireita ja saattaa joskus parantaa jo heikentynyttä kuuloa sekä hillitä amyloidoosia. Valitettavasti anakinra ei kuitenkaan näyttäisi vaikuttavan ruston liikakasvun aiheuttamiin niveloireisiin. Annos riippuu taudin vaikeusasteesta. Hoito täytyy aloittaa aikaisin, jottei pitkäaikainen tulehdus ehdi aiheuttaa peruuttamattomia vaurioita (kuurous, amyloidoosi). Anakinra annetaan pistoksena ihon alle kerran vuorokaudessa. Tavallisin sivuvaikutus on paikallinen pistosreaktio, mikä voi ajan myötä helpottaa. Rilonasepti on IL-1:n estäjä, jota Yhdysvaltain lääke- ja elintarvikeviraston (FDA, Food and Drug Administration) hyväksynnän mukaan saa antaa yli 11-vuotiaille FCAS- tai MWS-potilaille. Rilonasepti annetaan pistoksena ihon alle kerran viikossa. Kanakinumabi on sekä Yhdysvaltain lääke- ja elintarvikeviraston (FDA, Food and Drug Administration) että Euroopan lääkeviraston (EMA, European Medicines Agency) hyväksymä IL-1:n estäjä yli 2-vuotiaille potilaille. Viimeaikaisten tutkimusten mukaan kanakinumabi hillitsee MWS-potilaiden tulehdusoireita tehokkaasti, kun sitä annetaan pistoksena ihon alle 4–8 viikon välein. Koska oireyhtymät ovat perinnöllisiä, IL-1:n estäjien käyttöä on todennäköisesti jatkettava pitkään ja mahdollisesti koko loppuelämän ajan.

## **2.4 Kauanko tauti kestää?**

CAPS-oireyhtymät ovat elinikäisiä sairauksia.

## **2.5 Millainen on taudin ennuste?**

FCAS-oireyhtymän ennuste on hyvä, mutta toistuvat kuumekohtaukset saattavat heikentää potilaan elämänlaatua. Amyloidoosin ja munuaisten vajaatoiminnan kehittyminen heikentävät MWS-oireyhtymän ennustetta. Kuurous on merkittävä, pitkään jatkuneen MWS-oireyhtymän komplikaatio. CINCA-oireyhtymää sairastavilla lapsilla saattaa esiintyä kasvuhäiriöitä. Sen ennuste riippuu hermosto-, aistihermo- ja niveloireiden vaikeusasteesta. Liikakasvun aiheuttamat nivelvaivat (hypertrofinen artropatia) saattavat olla vaikeasti invalidisoivia. Mikäli tauti on erittäin vaikea, se voi johtaa potilaan ennenaikaiseen kuolemaan. Lääkehoito IL-1:n estäjillä on parantanut kaikkien CAPS-oireyhtymien ennustetta merkittävästi.

