



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

## **Periodički sindrom povezan s kriopirinom (engl. cryopyrin-associated periodic syndrome, CAPS)**

Verzija 2016

### **2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE**

#### **2.1 Kako se dijagnosticira?**

Dijagnoza CAPS-a temelji se na kliničkim simptomima prije no što se napravi genetska potvrda. Razlikovanje FCAS-a i MWS-a i CINCA/NOMID-a može biti teško zbog preklapajućih simptoma. Dijagnoza se temelji na kliničkim simptomima i povijesti bolesti bolesnika. Oftalmološka procjena (poglavito fundoskopija), pregled cerebrospinalnog likvora (lumbalna punkcija) i radiološka procjena korisni su u razlikovanju ovih bliskih bolesti.

#### **2.2 Može li se liječiti ili izliječiti?**

CAPS se ne može izliječiti budući da je to genetski uvjetovana bolest. Ipak, zahvaljujući značajnom napretku u razumijevanju ovih poremećaja, sada su dostupni novi obećavajući lijekovi za liječenje CPAS-a i trenutno se ispituje njihov dugoročni učinak.

#### **2.3 Kako se liječi?**

Nedavna istraživanja o genetici i fiziopatologiji CAPS-a pokazala su da se IL-1 $\beta$ , moćni upalni citokin (protein), prekomjerno proizvodi u ovim stanjima i da ima važnu ulogu u nastupu bolesti. Trenutno su brojni lijekovi koji inhibiraju IL-1 $\beta$  (blokatori IL-1) u različitim stadijima razvoja. Prvi lijek koji se koristio za liječenje ovih stanja je ankinra. Pokazalo se da je brzodjelujuć i učinkovit u kontroli upale, osipa, temperature, boli i

---

iscrpljenosti u svim oblicima CAPS-a. Navedeni lijek također učinkovito poboljšava neurološke simptome. U nekim stanjima može djelovati i na gluhoću te na amiloidozu. Nažalost, izgleda da ovaj lijek ne utječe na prerastajuću artropatiju. Potrebne doze ovise o aktivnosti bolesti. Liječenje se mora započeti rano u životu, prije nego što kronična upala dovede do ireverzibilnih oštećenja organa poput gluhoće ili amiloidoze. Potrebne su svakodnevne potkožne injekcije. Lokalne reakcije na mjestu davanja injekcije često se opažaju, no mogu se vremenom povući. Rilonacept je drugi anti-IL-1 lijek koji je odobrio FDA (engl. Food and Drug Administration, Agencija za hranu i lijekove u SAD-u) za bolesnike starije od 11 godina koji boluju od FCAS ili MWS. Zahtjeva tjedno davanje potkožnih injekcija. Canakinumab je drugi anti-IL-1 lijek koji je nedavno odobrio FDA i Europska Medicinska Agencija (EMA, engl. European Medicines Agency) za liječenje bolesnika s CAPS-om starijih od 2 godine. U MWS bolesnika se nedavno pokazalo da ovaj lijek učinkovito kontrolira upalne manifestacije bolesti tako da se daju potkožne injekcije svakih 4 do 8 tjedana. Zbog genetske podloge bolesti, farmakološka blokada IL-1 vrlo vjerojatno je potrebna duži vremenski period, ako ne i doživotno.

## **2.4 Koliko dugo će bolest trajati?**

CAPS su doživotni poremećaji.

## **2.5 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?**

Dugoročna prognoza FCAS je dobra, no na kvalitetu života mogu utjecati ponavljajuće epizode vrućice. Kod MWS sindroma, na dugoročnu prognozu može utjecati amiloidoza i poremećena funkcija bubrega. Gluhoća je također značajna dugoročna komplikacija. Djeca s CINCA-om mogu imati poremećaje rasta tijekom bolesti. U CINCA/NOMID-u dugoročna prognoza ovisi o težini neuroloških, neurosenzornih i zglobnih simptoma. Hipertrofične artropatije mogu biti uzrokom teških onesposobljenja. Prijevremena smrt moguća je kod teško pogođenih bolesnika. Liječenje s IL-1 blokatorima značajno je popravilo ishod CAPS-a.