

[https://printo.it/pediatric-rheumatology/IL\\_IL/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/IL_IL/intro)

## תסמונת מחזורית הקשורה לקריופירי CAPS

גרסת 2016

### 2. אבחנה וטיפול

#### 2.1 כיצד מאובחנת המחלה?

אבחנה של CAPS מתבססת על תסמינים קליניים לפני קבלת האישור בבדיקה גנטית. הבחנה בין FCAS לבין MWS ו-CINCA/NOMID עשויה להיות קשה עקב התסמינים החופפים. אבחון המחלה מבוסס על תסמינים קליניים והיסטוריה רפואית של המטופל. לשם הבחנה בין המחלות הדומות ניתן להעזר בבדיקת עיניים (בייחוד בדיקת קרקעית העין), בדיקת נוזל המוח והשדרה (ניקור מותני) והערכה רדיולוגית.

#### 2.2 האם ניתן לטפל במחלה או לרפא אותה?

לא ניתן לרפא CAPS משום שזוהי מחלה גנטית. יחד עם זאת, הודות להתקדמות משמעותית בהבנת המחלות הללו, תרופות חדשות ומבטיחות נמצאות במחקר.

#### 2.3 מהם הטיפולים במחלה?

עבודות שנעשו לאחרונה על הגנטיקה והפיזיולוגיה של CAPS הראו כי  $1\beta$ -IL, שהוא ציטוקין (חלבון) רב-עוצמה של דלקת, מיוצר בעודף במצבים אלו ויש לו תפקיד מרכזי בהופעת המחלה. נכון לעכשיו, מספר תרופות המעכבות את  $1\beta$ -IL (חסמי IL-1) נמצאות בשלבי פיתוח שונים. התרופה הראשונה בה נעשה שימוש במצבים אלו הייתה אנאקינרה (כינרת). הודגם כי היא יעילה ומשפרת מהר את מדדי הדלקת, התפרחת בעור, חום, כאב ועייפות בכל הצורות של CAPS. התרופה יעילה גם בשיפור מעורבות עצבית. במצבים מסוימים, היא עשויה לשפר חירשות ולטפל בעמילואידוזיס. לרוע המזל, לא נראה כי התרופה יעילה במחלת מפרקים של גדילת יתר. המינונים הדרושים תלויים בחומרת המחלה. יש להתחיל בטיפול בשלב מוקדם של החיים, לפני שהדלקת הכרונית גורמת לנזק בלתי הפיך לאיברים כגון חירשות או עמילואידוזיס. הטיפול מצריך זריקה תת עורית מדי יום. לעיתים קרובות מדווחת תגובה מקומית במקום ההזרקה, שעוברת עם הזמן. רילונצפט הינה תרופה אחרת נגד IL-1 המאושרת על-ידי ה-FDA (מינהל

---

המזון והתרופות האמריקאי) עבור מטופלים מעל גיל 11 הסובלים מ-FCAS או MWS. יש צורך בזריקות תת עוריות מדי שבוע. קאנאקינומאב היא תרופה נוספת נגד IL-1 שאושרה לאחרונה על-ידי ה-FDA וסוכנות התרופות האירופאית (EMA) עבור מטופלים עם CAPS מעל גיל 4. במטופלים עם MWS תרופה זו הראתה לאחרונה יעילות בטיפול בביטויי הדלקת כאשר היא ניתנת בזריקה תת עורית כל 8 שבועות. עקב טבעה הגנטי של המחלה, מתקבל על הדעת כי ניתן יהיה לשמור על חסימת IL-1 באמצעות תרופה לפרקי זמן ארוכים, אם לא לכל החיים.

#### **2.4 מהו משך המחלה?**

מחלות CAPS הינן מחלות לכל החיים.

#### **2.5 מהי התחזית לאורך טווח (הפרוגנוזה) של המחלה?**

הפרוגנוזה לטווח ארוך של FCAS היא טובה, אך איכות החיים עשויה להיפגע עקב התקפים חוזרים של חום. בתסמונת MWS, הפרוגנוזה לטווח ארוך עשויה להיות מושפעת מעמילואידוזיס ותפקוד לקוי של הכליות. חירשות גם היא סיבוך משמעותי לטווח ארוך. ילדים עם CINCA עשויים לסבול מהפרעות בגדילה במהלך המחלה. בחושית, העצבית המעורבות בחומרת תלויה הארוך לטווח הפרוגנוזה NOMID/CINCA-עצבית והמפרקית. מחלת מפרקים של גדילת יתר עשויה לגרום לנכות חמורה. במטופלים עם מחלה חמורה ייתכן מוות בטרם עת. הטיפול בחסמי IL-1 שיפר מאוד את תוצאות המחלה.