

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

سندرمهای دوره ای در ارتباط با کرایوپرین CAPS

نسخه 2016

2. تشخیص و درمان

1.2 بیماری چگونه تشخیص داده می شود؟

تشخیص CAPS در ابتدا توسط علائم بالینی داده می شود و سپس توسط تستهای ژنتیکی تایید می گردد. افتراق بین FCAS و MWS یا LMWS و NOMID/CINCA تنها بر اساس علائم بالینی به علت علائم مشابه مشکل است. تشخیص بر پایه علائم بالینی و شرح حال بیمار و سابقه بیمار می باشد. ارزیابی مشکلات چشمی (مخصوصا معاینه ته چشم)، آزمایش مایع نخاعی و ارزیابی رادیولوژیک در تشخیص و افتراق این بیماریها کمک کننده هستند.

2.2 آیا این بیماری می تواند درمان شود یا بهبود بیابد؟

پیشرفتهای ،ستایش با ،گرچه ،باشد می ژنتیکی بیماری یک زیرا که نیست درمان قابل CAPS جدید حاصله از بررسی علل این اختلافات و نیز پیشرفت های داروئی اخیر، هم اکنون در درمان این بیماریها داروهای پیشرفته جدیدی بکار برده می شوند، و از نظر تاثیر طولانی مدت هم تحت بررسی می باشد.

3.2 چه درمانهایی وجود دارند؟

تحقیقات اخیر بر روی ژنتیک و پاتوفیزیولوژی این بیماریها نشان می دهد که 1β -IL یک سایتوکین قدرتمند در زمینه التهاب در این بیماریها ست که به مقدار زیاد تولید می شود و در شروع این بیماریها نقش مهمی را ایفا می کند. اخیرا تعداد و تولید داروهایی که مهارکننده 1β -IL می باشند در مراحل مختلف در حال پیشرفت هستند. اولین دارویی که در درمان این بیماری به کار برده شد آناکینرا بود. نشان داده شد که این دارو تاثیر سریعی در کنترل التهاب ، راش، تب، درد و خستگی در همه انواع CAPS دارد. این درمان همچنین تاثیر به سزایی در بهبودی درگیری عصبی دارد. در بعضی موارد این دارو باعث بهبودی در شنوایی و کنترل آمیلوئیدوز شده است. متاسفانه به نظر می رسد که در درمان آرتروپاتی موثر نبوده است. میزان مصرفی دارو بستگی به شدت بیماری دارد. درمان باید در همان

مراحل اولیه زندگی شروع شود، قبل از اینکه التهاب مزمن باعث آسیب غیر قابل برگشت ارگان مانند ناشنوایی و یا آمیلوئیدوز شده باشد. این دارو نیاز به تزریق روزانه دارد. واکنش محل تزریق در سایت تزریق مکررا گزارش می شود ولی با گذشت زمان برطرف می گردد. ریلوناسپت داروی ضد IL-1 دیگری هست که توسط FDA برای بیماران FCAS یا می نیازمند هفتگی تزریق به دارو این گرفته قرار استفاده مورد سال یازده بالای MWS باشد. کاناکینوماب داروی ضد IL-1 دیگری هست که اخیرا توسط انجمن غذا و داروی آمریکا FDA و آژانس پزشکی اروپا EMA برای بیماران بزرگتر از دو سال مبتلا به CAPS مورد استفاده قرار می گیرد. در بیماران MWS اخیرا نشان داده شده است که تزریق هر چهار تا هشت هفته این دارو در کنترل علائم بیماری موثر بوده است. به علت زمینه ژنتیکی این بیماری امکان دارد درمان دارویی بلوک کننده IL-1 بایستی برای مدت خیلی طولانی و یا شاید هم در تمام طول عمر ادامه یابد.

4.2 بیماری چقدر طول می کشد؟

اختلالی است که در طول مدت زندگی با انسان خواهد بود. CAPS.

5.2 پیش آگهی طولانی مدت این بیماری چگونه است؟

پروگنوز طولانی مدت FCAS خوب است ولی امکان دارد حملات مکرر تب کیفیت زندگی را تحت تاثیر قرار دهد. در سندرم MWS پروگنوز طولانی مدت امکان دارد به علت آمیلوئیدوز و یا اختلال در عملکرد کلیه تحت تاثیر قرار گیرد. ناشنوایی هم از عوارض طولانی مدت این بیماری می باشد. بیماران دچار CINCA ممکنست در طول دوره بیماری دچار اختلال رشد شوند. در NOMID/CINCA پروگنوز طولانی مدت به شدت درگیری سیستم عصبی، عصبی-حسی و درگیری درمفصل بستگی دارد. آرتروپاتی هیپرتروفیک ممکن است منجر به ناتوانی شدید گردد. در بیماران با بیماری شدید ممکنست مرگ در دوران خیلی زود اتفاق بیفتد. در مان با داروهای مهارکننده IL-1 پیش آگهی بیماران CAPS را بسیار بهبود بخشیده است.