



paediatric  
rheumatology  
european  
society



SHARE



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

## المتلازمة الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين (CAPS)

نسخة من

### 2- التشخيص والعلاج

#### 1-2 كيف يتم تشخيصه؟

يعتمد تشخيص المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين على الأعراض السريرية قبل تأكيد ذلك وراثياً، وقد يكون التمييز بين متلازمة الالتهاـب الذاتي العائلية الباردة ومتلازمة ماكلا-ويلز أو بين متلازمة ماكلا-ويلز ومتلازمة الالتهاـب 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، وبعد تقييم الفحص الخاص بطب العيون (تنظيف قاع العين على وجه الخصوص) وفحص عينات سائل النخاع الشوكي (البزل القطني) والتقييم الإشعاعي من الفحوصات المفيدة للتمييز بين الأمراض القريبة من بعضها.

#### 2- هل يمكن علاجـه/الشفاء منه؟

لا يمكن الشفاء من المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين نظراً إلى أنها من الأمراض الوراثية، ولكن بفضل التقدّمات الكبيرة المحرّزة في فهم هذه الاضطرابات، تتوافـر حالياً أدوية واعدة لـعلاج المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين وهذه الأدوية لا تزال قيد البحث حول تأثيرـها على المدى الطـويل.

#### 3- ما هي العـلاجـات؟

أظهرت الأعـمال التي أـنجـزـت مؤخـراً في مجالـي الوراثـة والـفيـزيـوـباـثـياـ الخاصةـ بالـمتـلاـزمـاتـ الدـورـيةـ المرـتـبـطـةـ بـبرـوتـينـ كـريـوبـيرـينـ أنـ بـروـتـينـ L1-βـ سـيـتوـكـينـ (برـوتـينـ) التـهـابـ قـويـ - يـنـتـجـ فيـ هـذـهـ الـحـالـاتـ بـكـثـرـةـ وـيـقـومـ بـدورـ حـيـويـ فـيـ بـدـاـيـةـ ظـهـورـ المـرـضـ،ـ وـفـيـ الـوقـتـ الـحـالـيـ يـوـجـدـ عـدـدـ مـنـ الـأـدـوـيـةـ الـتـيـ تـبـيـطـ السـيـتوـكـينـ L1-βـ (مـثـبـطـاتـ L1-1ـ)ـ فـيـ مـراـحلـ مـخـلـفـةـ مـنـ التـصـنـيـعـ.ـ وـأـوـلـ دـوـاءـ اـسـتـخـدـمـ فـيـ مـعـالـجـةـ هـذـهـ الـحـالـاتـ هـوـ الـأـنـاكـيـنـارـاـ (anakinra)ـ،ـ حـيـثـ أـظـهـرـ فـعـالـيـتـهـ السـرـيـعـةـ فـيـ السـيـطـرـةـ عـلـىـ الـالـتـهـابـ وـالـطـفـحـ الـجـلـديـ وـالـحـمـىـ وـالـآـلـامـ وـالـتـعـبـ فـيـ جـمـيعـ الـمـتـلـازـمـاتـ الدـورـيـةـ المـرـتـبـطـةـ بـبرـوتـينـ كـريـوبـيرـينـ،ـ وـيـعـمـلـ هـذـاـ الـعـلـاجـ أـيـضـاـ بـفـاعـلـيـةـ عـلـىـ

تحسين إصابة الجهاز العصبي، وفي بعض الحالات، قد تحسن حالة ضعف السمع والسيطرة على الداء النشواني، ولكن للأسف لا يبدو أن هذا الدواء فعالاً مع الاعتلالات المفصالية الناتجة عن فرط النمو. وتعتمد الجرعات الازمة على شدة المرض، ويجب بدء العلاج مبكراً في وقت مبكر من حياة الطفل، وذلك قبل أن يتسبب التهاب المزمن في تلف للأعضاء لا يمكن معالجتها مثل الصمم والداء النشواني، ويطلب العلاج تعاطي حقن يومية تحت الجلد، وقد سُجل في كثير من الأحيان وجود تفاعلات موضعية في موضع الحقن ولكن هذه التفاعلات قد تزول مع مرور الوقت. ريلوناسبيت rilonacept هو دواء آخر مضاد للسيتوكين من البالغين للمرضى (FDA) المتحدة الولايات في والدواء الغذاء إدارة من 1- FDA العمر أكثر من 11 عاماً الذين يعانون من متلازمة التهاب الذاتي العائلية الباردة أو متلازمة ماكلا-ويلز، ويستلزم العلاج به تعاطي حقن أسبوعية تحت الجلد. الكاناكينوماب هو دواء آخر مضاد للسيتوكين 1- FDA 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 التهابية من خلال حقنه تحت الجلد كل فترة تتراوح بين 4 و8 أسابيع، ونظرًا للطبيعة الوراثية للمرض، فمن المتصور أنه يلزم المحافظة على الحصار الدوائي للسيتوكين لفترات طويلة ما لم يكن ذلك مدى الحياة.

## 4- إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟

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

**5- ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائج المتوقعة) على المدى الطويل؟**

يعتبر مآل متلازمة التهاب 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 واحتلال وظائف الكلى، كما أن الصمم أيضاً من المضاعفات الشديدة طويلة المدى، بينما قد يُعاني الأطفال المصابون بمتلازمة التهاب المزمن العصبى الجلدي المفصلي عند الأطفال من اضطرابات في النمو خلال مسار المرض، وبالنسبة لمتلازمة التهاب المزمن العصبى الجلدي المفصلي عند الأطفال/مرض حديث الولادة المؤثر على الأجهزة المختلفة بالجسم، يعتمد المآل طويلاً المدى على شدة إصابة المفاصل والجهاز العصبى والإصابة الحسية العصبية، وقد تفرض الاعتلالات المفصالية الضخامية حدوث إعاقات شديدة. فضلاً عن أن هناك احتمالية تعرض المصابين بشدة لوفاة مبكرة، وقد عززت المعالجة بمثبّطات 1-1 بشكل كبير نتائج المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين.