



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

## **Cryopyrine-geassocieerd periodiek syndroom (CAPS)**

Versie 2016

### **2. DIAGNOSE EN THERAPIE**

#### **2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?**

De diagnose CAPS is gebaseerd op de klinische verschijnselen en wordt daarna door genetisch onderzoek bevestigd. Onderscheid tussen FCAS en MWS of tussen MWS en CINCA(NOMID) kan moeilijk zijn door de overlappende verschijnselen. De diagnose is gebaseerd op de klinische symptomen en de ziektegeschiedenis van de patiënt. Oogheelkundig onderzoek (in het bijzonder fundoscopie), CSF onderzoek (lumbale punctie) en radiologische beoordeling kunnen helpen bij het onderscheid maken tussen deze verwante ziekten.

#### **2.2 Kan het behandeld of genezen worden?**

CAPS kan niet genezen worden, want het gaat hier om genetische aandoeningen. Dankzij grote vooruitgang in het begrijpen van het ontstaan van deze aandoeningen zijn er nu nieuwe veelbelovende geneesmiddelen beschikbaar om CAPS te behandelen, die nog onderzocht worden op de effecten op lange termijn.

#### **2.3 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?**

Recent onderzoek naar de genetica en de pathofysiologie van CAPS heeft aangetoond dat IL-1 $\beta$ , een krachtig cytokine (proteïne) voor ontstekingen, in overmaat geproduceerd wordt bij deze aandoeningen en een belangrijke rol speelt in het ontstaan van deze ziekten.

---

Momenteel zijn er een aantal geneesmiddelen in verschillende ontwikkelingsstadia, die IL-1 $\beta$  remmen (IL-1 blokkers). Het eerste geneesmiddel dat bij deze aandoeningen is gebruikt was anakinra. Er is aangetoond dat het de ontsteking, huiduitslag, koorts, pijn en vermoeidheid bij alle CAPS patiënten snel onder controle krijgt. Deze behandeling is ook in staat neurologische verbetering te bewerkstelligen. Een enkele keer kan het ook de doofheid verbeteren en de amyloïdose onder controle houden. Helaas lijkt dit geneesmiddel geen effect te hebben op de kraakbeenwoekering. De benodigde dosis hangt af van de ernst van de ziekte. Er moet vroeg gestart worden met de behandeling, voordat de chronische ontsteking onherstelbare orgaanschade heeft veroorzaakt, zoals doofheid en/of amyloïdose. Er is dagelijks een onderhuidse injectie nodig. Er worden vaak lokale reacties op de plaats van de injectie gerapporteerd, maar dit kan in de loop van de tijd verbeteren. Riloncept is een ander anti IL-1 geneesmiddel, dat door de FDA (Food and Drug Administration in de VS) is goedgekeurd voor patiënten ouder dan 11 jaar met FCAS of MWS. Hierbij zijn wekelijkse onderhuidse injecties nodig. Canakinumab is een ander anti IL-1 geneesmiddel, dat onlangs is goedgekeurd door de FDA en het Europees Geneesmiddelenbureau (EMA) voor CAPS patiënten van 2 jaar en ouder. Bij MWS patiënten bleek dit geneesmiddel onlangs effectief tegen ontstekingsverschijnselen, wanneer het elke 4-8 weken onderhuids wordt geïnjecteerd. Vanwege de genetische aard van de ziekte is het aanneembaar dat de farmacologische blokkering van IL-1 gedurende lange periodes, zo niet levenslangzal moeten worden aangehouden.

## **2.4 Hoe lang duurt de ziekte?**

CAPS zijn levenslange aandoeningen.

## **2.5 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en afloop) van de ziekte?**

De prognose van FCAS is op lange termijn goed, maar de kwaliteit van leven kan lijden onder de herhaalde koortsaanvallen en problemen rondom de medicatie toediening. Bij het MWS syndroom hangt de prognose op lange termijn af van amyloïdose en de daarbij horende nierfunctiestoornis. Doofheid is ook een significante complicatie op

---

lange termijn. Kinderen met CINCA kunnen in de loop van hun leven groeiproblemen hebben. Bij CINCA(NOMID) hangt de prognose op lange termijn af van de ernst van de neurologische, neurosensoriale en gewrichtsproblemen. Hypertrofische artropathieën kunnen aanleiding geven tot ernstige invaliditeit. Patiënten met ernstige aandoeningen kunnen vroegtijdig overlijden. De behandeling met IL-1 blokkers heeft het verloop van CAPS zeer sterk verbeterd.