



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

Cryopyrin Assosiert Periodisk Syndrom (CAPS)

Versjon av 2016

2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

2.1 Hvordan stiller man diagnosen?

Legen mistenker CAPS på bakgrunn av pasientens symptomer. Sykdommen bekreftes med en gentest. Det kan være vanskelig å skille mellom FCAS og MWS eller MWS og CINCA/NOMID fordi symptomene er overlappende. Videre undersøkelser som øyebunnsundersøkelse, ryggmargsprøve og røntgenundersøkelse kan være nyttig for lettere å kunne skille mellom de 3 tilstandene.

2.2 Kan sykdommen behandles eller kureres?

CAPS kan ikke kureres da de er genetiske sykdommer. Takket være økt sykdomsforståelse, er ny og lovende behandling under utprøving i forhold til langtidseffekt.

2.3 Hva er behandlingen?

Nyere studier innenfor genetikk og sykdomsfysiologi ved CAPS har vist at pasientene produserer for mye av IL -1b, et kraftig betennelsesprotein som har en sentral rolle ved sykdomsdebut. Anakinra, en IL-1 hemmer, har vist å gi rask innsettende effekt på betennelsen, feber, hudutslettet og trøttheten. Behandlingen bedrer også nevrologiske symptomer. Dessverre har den vist manglende effekt på bruskeovervekst. Anbefalt dose er avhengig av sykdommens alvorlighetsgrad. Behandlingen må igangsettes tidlig, før den kroniske betennelsen har gitt varig organskade. Anakinra gis med sprøyte som settes i underhuden en gang daglig. Lokal hudreaksjon er relativt

vanlig, men dette kan bedres over tid. Rilonacept er en annen IL-1 hemmer som ikke er godkjent i Norge. Denne settes i underhuden en gang ukentlig. Canakinumab er en tredje IL-1 hemmer. Denne er godkjent av FDA, EMA(European Medicines Agency) og i Norge for pasienter med CAPS over 2 år og settes under huden hver 4-8 uke. Behandlingen er oftest langvarig om ikke livslang

2.4 Hvor lenge varer sykdommen?

CAPS er en livslang sykdom.

2.5 Hvordan er langtidsprognosen (forventet forløp og endelig utgang) for sykdommen?

Ved FCAS er langtidsprognosen god, men livskvaliteten kan være forringet pga tilbakevendende feberepisoder. Pasienter med MWS kan ha dårligere prognose hvis de utvikler amyloidose, redusert nyrefunksjon og døvhet. CINCA/NOMID kan gi barnet vekstforstyrrelser. Langtidsprognosen avhenger av alvorlighetsgraden av de nevrologiske symptomene og leddaffeksjonen. Bruskoovervekst kan gi redusert leddfunksjon. For tidlig død kan forekomme hos alvorlig rammede individer. Behandling med IL-1 hemmer har vist å gi bedre prognose.