



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

Okresowe Zespoły Zależne Od Kriopiryny (CAPS)

Wersja 2016

2. DIAGNOZA I LECZENIE

2.1 Jak diagnozuje się tę chorobę?

Przed potwierdzeniem diagnozy badaniem genetycznym CAPS najpierw diagnozuje się na podstawie objawów klinicznych. Odróżnienie FCAS od MWS lub MWS od CINCA/NOMID może być trudne ze względu na nakładające się objawy. Diagnozę stawia się na podstawie objawów klinicznych i historii choroby pacjenta. Pomocne w rozróżnieniu chorób są badania okulistyczne (zwłaszcza badanie dna oka), jak również płynu mózgowo-rdzeniowego (punkcja lędźwiowa) i prześwietlenia rentgenowskie.

2.2 Czy chorobę można leczyć lub wyleczyć?

CAPS, jako choroby genetyczne, są nieuleczalne. Jednak dzięki znacznym postępom w poznaniu tych schorzeń w leczeniu CAPS są już dostępne nowe, obiecujące leki, które aktualnie bada się pod kątem długofalowych skutków ich działania.

2.3 Na czym polega leczenie?

Najnowsze badania genetyki i fizjopatologii zespołów CAPS pokazują, że IL-1 β , biologicznie aktywna cytokina (białko) odpowiedzialna za stan zapalny, w tych schorzeniach jest produkowana w nadmiernej ilości i odgrywa kluczową rolę w wywoływaniu choroby. Obecnie wiele leków zawierających IL-1 β (bloker IL-1) jest na różnych etapach badań. Pierwszym lekiem zastosowanym w leczeniu tych schorzeń była anakinra. Okazała się bardzo skuteczna w zwalczaniu zapalenia,

wysypki, gorączki, bólu i zmęczenia we wszystkich postaciach CAPS. Jest skuteczna również w leczeniu pacjentów z objawami neurologicznymi. W niektórych wypadkach może ograniczać głuchotę i amyloidozę. Niestety, lek ten nie działa skutecznie w zwalczaniu artropatii przerostowej. Dawkowanie zależy od postaci choroby. Leczenie należy rozpocząć na wczesnym etapie życia, zanim przewlekły stan zapalny spowoduje nieodwracalne szkody, takie jak głuchota lub amyloidoza. Wymaga ono codziennych zastrzyków podskórnych. Miejscowe odczyny po zastrzykach zdarzają się często, ale z czasem mogą ustępować. Kolejnym lekiem blokującym IL-1, zatwierdzonym przez amerykańską Agencję Żywności i Leków (ang. Food and Drug Administration, FDA) jest rilonacept przeznaczony dla pacjentów powyżej 11. roku życia, cierpiących na zespoły FCAS oraz MWS. Leczenie nim wymaga cotygodniowych zastrzyków podskórnych. Lekiem ostatnio zaaprobowanym przez FDA oraz Europejską Agencję Leków (ang. European Medicines Agency, EMA) jest kanakinumab, kolejny antagonist receptor IL-1, przeznaczony dla pacjentów powyżej 2. roku życia. U pacjentów z MWS lek skutecznie ograniczał objawy zapalne przy zastrzykach podskórnych podawanych co 4–8 tygodni. Ze względu na genetyczny charakter choroby możliwe, że farmakologiczna blokada IL-1 powinna być stosowana przez długi czas, a nawet przez całe życie.

2.4 Jak długo choruje się na tę chorobę?

CAPS to choroby trwające do końca życia.

2.5 Jakie jest długofalowe rokowanie (przewidywany skutek i przebieg) choroby?

Długofalowe rokowanie dla pacjentów z FCAS jest dobre, ale na jakość ich życia mogą mieć wpływ nawracające epizody gorączki. W MWS na rokowanie długoterminowe może wpływać amyloidoza i upośledzenie czynności nerek. Do poważnych powikłań długoterminowych zalicza się także głuchotę. U dzieci cierpiących na CINCA w trakcie choroby mogą wystąpić zaburzenia wzrostu. W CINCA/NOMID długoterminowe rokowanie zależy od stopnia nasilenia objawów neurologicznych, neurosensorycznych i stawowych. Artropatie przerostowe mogą doprowadzić do poważnej niepełnosprawności. U pacjentów bardzo

ciężko dotkniętych chorobą możliwe są przedwczesne zgony.
Stosowanie blokerów IL-1 znacznie polepszyło skuteczność leczenia
CAPS.