



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

Sindroamele Periodice Asociate Criopirinei (Cryopyrin-Associated Periodic Syndromes = CAPS)

Versiunea 2016

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

Diagnosticul CAPS se bazează inițial pe simptomele clinice, fiind confirmat ulterior prin analiza genetică. Distincția între FCAS și MWS sau MWS și CINCA/NOMID poate fi dificilă din cauza suprapunerii simptomelor. Diagnosticul diferențial se bazează pe simptome și pe istoricul medical al pacientului. Evaluarea oftalmologică (în special examinarea fundului de ochi), analiza LCR (punție lombară) și evaluarea radiologică sunt utile pentru diferențierea celor trei entități.

2.2 Boala poate fi tratată sau vindecată?

CAPS nu pot fi vindecate, deoarece sunt cauzate de o anomalie genetică. Cu toate acestea, datorită progreselor substanțiale în înțelegerea acestor boli, sunt disponibile medicamente noi, promițătoare pentru tratamentul CAPS; aceste terapii sunt în curs de investigare pentru a se evalua efectul lor pe termen lung.

2.3 În ce constă tratamentul ?

Studii recente asupra cauzalității genetice și a mecanismelor de producere a CAPS au arătat că interleukina-1 β (IL-1 β), o citokină (proteină) puternică din cadrul inflamației, este produsă în exces în aceste boli și joacă un rol major în declanșarea bolii. În prezent, o serie

de medicamente care inhibă IL-1 β (inhibitori IL-1), se află în diferite stadii de producție și testare. Primul medicament folosit în tratarea acestor afecțiuni a fost anakinra. Acesta a demonstrat o eficiență promptă în controlul inflamației, erupției cutanate, durerii și oboselii în toate formele de CAPS. Această terapie este de asemenea eficientă în ameliorarea afectării neurologice. În anumite cazuri, anakinra poate chiar îmbunătăți deficiențele de auz și poate controla amiloidoza. Din păcate, acest medicament nu pare a fi eficace în artropatia datorată creșterii exagerate. Dozele necesare depind de severitatea bolii. Tratamentul trebuie început precoce, înainte ca inflamația cronică să cauzeze leziuni ireversibile ale organelor, cum sunt surditatea și amiloidoza. Terapia necesită administrarea zilnică de injecții subcutanate. Reacții locale la locul injectării sunt raportate frecvent, dar pot dispărea cu timpul. Rilonacept este un alt medicament anti-IL-1, aprobat de FDA (Agenția Americană pentru Alimente și Medicamente din SUA) pentru pacienți cu vârste peste 11 ani, diagnosticați cu FCAS sau MWS. Sunt necesare injecții subcutanate săptămânale. Canakinumab este un alt medicament anti-IL-1 recent aprobat de FDA și EMA (Agenția Europeană pentru Medicamente) pentru pacienții cu CAPS, cu vârste peste 2 ani. La pacienții cu MWS, s-a demonstrat recent că acest medicament reușește controlul eficient al manifestărilor, cu un regim de injecții subcutanate administrate o dată la 4-8 săptămâni. Datorită cauzei genetice a bolii, trebuie acceptat că blocarea farmacologică a IL-1 trebuie realizată pentru perioade lungi de timp, dacă nu chiar pentru toată viața.

2.4 Cât timp va dura boala?

CAPS sunt boli care durează toată viața.

2.5 Care este prognosticul (evoluția pe termen lung a bolii)?

Prognosticul pe termen lung al FCAS este bun, dar calitatea vieții poate fi afectată de episoadele recurente de febră. În sindromul MWS, prognosticul pe termen lung poate fi afectat de amiloidoză și disfuncția renală. Surditatea este, de asemenea, o complicație importantă pe termen lung. Copiii cu CINCA pot avea tulburări de creștere în timpul evoluției bolii. În CINCA/NOMID, prognosticul pe termen lung depinde de severitatea afectării neurologice, neurosenzoriale și articulare.

Artropatiile hipertrofice pot cauza dizabilități severe. Moartea prematură este posibilă la pacienții grav afectați. Tratamentul cu inhibitori de IL-1 a îmbunătățit foarte mult evoluția CAPS.