



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

Криопирин-Ассоциированные Периодические Синдромы (Капс)

Версия 2016

2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как диагностируется данное заболевание?

Диагностика КАПС основана на клинических симптомах перед тем, как будет генетическое подтверждение. Дифференциальная диагностика между FCAS и MWS или MWS и CINCA/NOMID может быть затруднена из-за наличия перекрестных симптомов. Диагноз ставят на основании клинических симптомов и истории болезни пациента. Офтальмологическое обследование (в частности, исследование глазного дна), анализ спинномозговой жидкости (люмбальная пункция), рентгенологическое обследование могут оказать помощь при проведении дифференциального диагноза.

2.2 Можно ли лечить или излечить это заболевание?

Болезни группы КАПС невозможно излечить, так как они являются генетическими заболеваниями. Тем не менее, благодаря значительному прогрессу в понимании этих нарушений, теперь стали доступны новые перспективные препараты для лечения КАПС, которые в настоящее время изучаются с целью определения их долгосрочного эффекта.

2.3 Каковы методы лечения?

Последние работы по генетике и патофизиологии КАПС показывают, что при заболеваниях этой группы мощный цитокин

(белок) воспаления ИЛ-1 β выявляется в избыточном количестве и играет важную роль в возникновении заболевания. В настоящее время значительное количество препаратов, которые ингибируют ИЛ-1 β (блокаторы ИЛ-1), находится на различных стадиях разработки. Первым препаратом, используемым в лечении этих заболеваний, была анакинра. Было показано, что этот препарат позволяет быстро и эффективно купировать воспаление, сыпь, лихорадку, боль и утомляемость при всех заболеваниях группы КАПС. Это лечение также эффективно улучшает неврологические расстройства. При некоторых условиях препарат может снижать глухоту и контролировать амилоидоз. К сожалению, этот препарат не является эффективным средством при гипертрофической артропатии. Необходимые дозы зависят от тяжести заболевания. Лечение должно быть начато в раннем возрасте, до того, как хроническое воспаление приведет к необратимым повреждениям органов, таким как глухота или амилоидоз. Это требует ежедневных подкожных инъекций. Часто отмечались реакции в месте инъекции, но со временем они проходят. Еще одним препаратом, подавляющим ИЛ-1, является Рилонацепт. Этот препарат одобрен Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и лекарственных средств США (FDA) для больных старше 11 лет, страдающих FCAS или MWS. Необходимы еженедельные подкожные инъекции. Канакинумаб является еще одним препаратом, подавляющим ИЛ-1, который был недавно одобрен Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и лекарственных средств США (FDA) и Европейским агентством по лекарственным средствам (EMA) для лечения больных КАПС в возрасте от 4 лет. Недавно было показано, что этот препарат позволяет эффективно контролировать воспалительные проявления при MWS, если его вводить посредством подкожной инъекции один раз в 4 – 8 недель. Ввиду генетического характера заболевания можно предположить, что фармакологическая блокада ИЛ-1 должна поддерживаться в течение длительного времени, если не всю жизнь.

2.4 Как долго будет продолжаться болезнь?

Заболевания группы КАПС являются пожизненными.

2.5 Каков долгосрочный прогноз заболевания?

Долгосрочный прогноз FCAS хороший, но на качестве жизни могут сказываться повторяющиеся эпизоды лихорадки. При синдроме MWS на долгосрочный прогноз может повлиять амилоидоз и нарушение функции почек. Глухота также является значительным долгосрочным осложнением. У больных CINCA/NOMID в ходе болезни может нарушаться способность к росту. При CINCA/NOMID долгосрочный прогноз зависит от тяжести неврологических, нейросенсорных и суставных поражений. Гипертрофические артропатии могут приводить к серьезной инвалидизации. У тяжелых больных не исключена преждевременная смерть. Лечение блокаторами ИЛ-1 значительно улучшает прогноз при КАПС.