



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

## **Cryopyrin-associerat periodiska syndrom (CAPS)**

### **2. DIAGNOS OCH TERAPI**

#### **2.1 Hur diagnostiseras CAPS?**

Diagnos av CAPS baseras på kliniska symtom innan den bekräftas med DNA-analys. Åtskillnad mellan FCAS och MWS eller MWS och CINCA/NOMID kan vara svår på grund av överlappande symtom. Diagnosen är baserad på patientens kliniska symtom och patienthistoria. Utvärdering av ögon (i synnerhet funduskopi), undersökning av ryggmärgsvätskan (CSF) och radiologisk kartläggning hjälper till att särskilja angränsande sjukdomar.

#### **2.2 Kan CAPS behandlas eller botas?**

CAPS kan inte botas eftersom det är en genetisk sjukdom. Tack vare stora framsteg i förståelsen av CAPS är nya lovande läkemedel nu tillgängliga för behandling av CAPS och undersöks avseende deras långsiktiga effekter.

#### **2.3 Hur behandlas CAPS?**

Studier avseende genetik och sjukdomsmekanismer vid CAPS visar att IL-1 $\beta$ , (ett cytokin som stimulerar till inflammation) överproduceras vid CAPS och spelar en viktig roll vid sjukdomsuppkomsten. För närvarande finns flera läkemedel som hämmar IL-1 $\beta$ . Det första läkemedlet som användes vid behandling av dessa tillstånd var anakinra. Det visade sig ge snabb och effektiv inflammationskontroll vid alla former av CAPS. Denna behandling minskar också neurologiskt engagemang. Under vissa förhållanden kan det förbättra dövhet och

---

kontrollera amyloidos. Tyvärr verkar detta läkemedel inte vara effektivt mot överväxtartropatin. Dosen som krävs beror på sjukdomens svårighetsgrad. Behandlingen måste startas tidigt i livet, innan kronisk inflammation orsakar bestående organskador såsom dövhet eller amyloidos. Behandling med anakinra innebär dagliga subkutana (under huden) injektioner. Lokala reaktioner på injektionsstället rapporteras ofta men försvinner oftast med tiden. Canakinumab är ett annat läkemedel mot IL-1 för patienter mrf CAPS som är äldre än 2 år.

Canakinumab kan effektivt kontrollera de inflammatoriska manifestationerna med en subkutan injektion var 4 till 8 vecka. Riloncept är ytterligare ett läkemedel som blockerar IL-1 som dock inte för närvarande är godkänt i Europa. Riloncept ges som subkutana injektioner en gång per vecka.

På grund av CAPS genetiska natur är det troligt att den farmakologiska blockaden av IL-1 behöver bibehållas under långa perioder, sannolikt livslångt.

## **2.4 Hur lång tid kommer sjukdomen att finnas kvar?**

CAPS är en livslång sjukdom.

## **2.5 Vad är den långsiktiga prognosen av sjukdomen?**

Den långsiktiga prognosen för FCAS är bra men livskvaliteten kan påverkas av återkommande episoder av feber. Vid MWS beror den lprognosen på om amyloidos och nedsatt njurfunktion utvecklas. Dövhet är också en allvarlig långsiktig komplikation. Barn med CINCA kan ha tillväxtstörningar under sjukdomsförloppet. Vid CINCA/NOMID beror prognosen på graden av påverkan på hjärna, hörseln och lederna. Överväxtartropatier kan ge allvarliga funktionshinder. För tidig död ses hos de allvarligast drabbade patienterna. Behandling med IL-1-blockerare har påtagligt förbättrat prognosen vid CAPS.

### **3.1 Hur kan sjukdomen påverka barnets och familjens dagliga liv?**

Livskvalitet kan påverkas av återkommande episoder av feber. Det kan ofta vara avsevärd fördröjning innan rätt diagnos ställs, vilket kan ge upphov till oro och ibland till onödiga medicinska undersökningar.

### **3.2 Hur går det med förskolan och skolan? Det är viktigt att barn med**

---

kroniska sjukdomar fullföljer sin skolundervisning. Det finns några faktorer som kan orsaka skolproblem och det är därför viktigt att förklara barnets behov för skolpersonalen. Föräldrar och lärare bör göra vad de kan för att barnet ska kunna delta i skolaktiviteter på ett normalt sätt, inte bara för att barnet ska lyckas kunskapsmässigt utan också accepteras och uppskattas av både kamrater och vuxna. Framtida integration i yrkesvärlden är avgörande för den unga vuxna patienten och ett av behandlingsmålen för kroniskt sjuka patienter.

3.3 Hur går det med idrott? Att kunna delta i fysiska aktiviteter är viktigt för alla barn. Ett av syftena med behandlingen är att möjliggöra för barnet att leva ett så normalt liv som möjligt och att inte anse sig som annorlunda än sina kamrater. Alla aktiviteter kan därför utföras om barnet tolererar det. Dock kan begränsad fysisk aktivitet eller vila vara nödvändig under sjukdomsskov.

3.4 Har kosten betydelse? Det finns inga specifika kostråd. I allmänhet bör barnet få en balanserad, normal kost för sin ålder. En hälsosam, balanserad diet med tillräckligt med protein, kalcium och vitaminer rekommenderas för ett växande barn.

3.5 Kan klimatet påverka sjukdomsförloppet? Kyla och rå väderlek kan utlösa symtom hos vissa patienter.

3.6 Kan barnet vaccineras? Ja, barnet kan och bör vaccineras även om det i vissa fall kan provocera fram feberattacker. Den behandlande läkaren skall dock informeras innan levande vacciner ges, så att lämplig rådgivning kan ges från fall till fall.

3.7 Hur går det med sexualliv, graviditet, preventivmedel? Hittills finns ingen information tillgänglig i litteraturen om denna aspekt för dessa patienter. Som en allmän regel så är det bättre att planera en graviditet för att kunna anpassa behandlingen i förväg på grund av den eventuella bieffekten av biologiska läkemedel på fostret.