



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

## **Periodické syndrómy asociované s kryopyrínom (CAPS)**

Verzia 2016

### **2. DIAGNOSTIKA A TERAPIA**

#### **2.1. Ako sa to diagnostikuje?**

Diagnóza CAPS je založená na klinických príznakoch ešte predtým, než je geneticky potvrdená. Odlíšenie medzi FCAS a MWS, alebo MWS a CINCA/NOMID môže byť náročné, kvôli prítomnosti viacerých prekrývajúcich sa príznakov. Diagnóza je založená na klinických príznakoch a anamnéze od pacienta. Očné vyšetrenie (najmä vyšetrenia očného pozadia), vyšetrenie mozgovo-miešneho moku (lumbálna punkcia) a rádiologické hodnotenie pomáhajú pri odlišovaní podobných ochorení.

#### **2.2. Dá sa to liečiť alebo vyliečiť?**

CAPS nie je možné vyliečiť, keďže ide o genetickú chorobu. Avšak vďaka výraznému pokroku v porozumení týchto porúch, sú teraz k dispozícii nové sľubné lieky na liečbu CAPS a t.č. sa skúma aj ich dlhodobý efekt.

#### **2.3. Aká je liečba?**

Nedávna práca o genetike a patofyziológii CAPS ukazujú, že IL-1 $\beta$ , silný cytokín (bielkovina) zápalu, je nadmerne produkovaný a zohráva hlavnú úlohu v pri vzniku ochorenia. V súčasnej dobe sú v rôznych fázach vývoja viaceré lieky, ktoré inhibujú IL-1 $\beta$  (blokátory IL-1). Prvý liek na liečbu týchto stavov bola Anakinra. Bolo preukázané, že je rýchlo účinný pri kontrole zápalu, exantému, horúčke, bolesti a únave vo všetkých

---

CAPS. Táto liečba tiež účinne zlepšuje neurologické ťažkosti. Pri niektorých stavoch môže zlepšiť hluchotu a kontrolovať amyloidózu. Avšak tento liek sa nezdá byť účinný pri artropatii. Potrebné dávky závisia od závažnosti ochorenia. Liečba sa musí začať už v ranom veku, skôr než chronický zápal spôsobí nezvratné poškodenie orgánov ako je hluchota alebo amyloidóza. Liečba vyžaduje každodenné podkožné injekcie. Často sú hlásené lokálne reakcie v mieste vpichu, ale môžu časom vymiznúť. Rilonacept je ďalší anti-IL-1 liek schválený FDA (Food and Drug Administration v USA) pre pacientov starších ako 11 rokov, ktorí trpia FCAS alebo MWS. Podáva sa v týždenných podkožných injekciách. Kanakinumab je ďalší anti-IL-1 liek nedávno schválený Americkou agentúrou pre lieky (FDA) a Európskou liekovou agentúrou (EMA) pre pacientov s CAPS starších ako 2 roky. U pacientov s MWS, tento liek efektívne kontroluje prejavy zápalu pri aplikácii každé 4-8 týždne. Vzhľadom na genetický pôvod ochorenia sa dá predpokladať, že farmakologická blokáda IL-1 je nutná dlhodobo, ak nie celoživotne.

#### **2.4. Ako dlho bude choroba trvať?**

CAPS sú celoživotné ochorenia.

#### **2.5. Aká je dlhodobá prognóza (predpokladaný priebeh a výsledok) ochorenia?**

Dlhodobá prognóza FCAS je dobrá, ale kvalita života môže byť ovplyvnená opakujúcimi sa epizódami horúčky. Pri MWS môžu pacienti z hľadiska prognózy trpieť amyloidózou a poruchou funkcie obličiek. Hluchota je tiež významnou dlhodobou komplikáciou. Deti s CINCA môžu mať počas choroby poruchy rastu. Pri CINCA/NOMID dlhodobá prognóza závisí na závažnosti neurologického a kĺbového postihnutia. U vážne postihnutých jedincov je možná predčasná smrť. Liečba blokátormi IL-1 výrazne zlepšila výsledok CAPS.