



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

## **Кріопірин-асоційований періодичний синдром (CAPS)**

Версія 2016

### **2. ДІАГНОЗ ТА ТЕРАПІЯ**

#### **2.1 Як можна захворювання діагностувати?**

Діагноз CAPS виставляють спочатку на основі клінічних симптомів, а потім підтверджують генетичним тестуванням. У зв'язку з перехрестям симптомів, може бути важко відрізнити FCAS і MWS або MWS і CINCA / NOMID. Діагноз ґрунтується на клінічних симптомах, а також історії хвороби пацієнта. Офтальмологічне обстеження (особливо при дослідженні очного дна), обстеження центральної нервової системи (люмбальна пункція) і рентгенологічні дослідження є доцільними для того, щоб розрізнити ці подібні захворювання.

#### **2.2 Чи захворювання лікується та чи може бути вилікуваним?**

CAPS не можуть бути вилікуваними, бо це генетичні захворювання. Але завдяки значним успіхам у вивченні цих порушень на даний час із використанням нових перспективних препаратів для лікування CAPS, які застосовують для терапії і які саме зараз проходять випробування для вивчення їхньої довгострокової ефективності.

#### **2.3. Яка терапія існує?**

Нещодавно завершена робота з генетичних і патофізіологічних

---

досліджень при CAPS, які показали, що ці захворювання спричиняються гіперпродукцією IL-1 $\beta$ , потужним прозапальним цитокіном (білком). Цей процес відіграє важливу роль у виникненні хвороби. В даний час на різних стадіях досліджень є ряд препаратів, які пригнічують IL-1 $\beta$  (IL-1-інгібітори). Першим препаратом застосування для лікування цієї хвороби була анакінра. Вона підтвердила свою ефективність для швидкого контролю над запаленням, висипкою, лихоманкою, болями і втратою у всіх CAPS. Цей препарат також призводить до ефективного поліпшення неврологічних проявів. У деяких випадках зменшується глухота і контролюється амілоїдоз. На жаль, анакінра виявилася неефективною для лікування хрящових розростань. Рекомендована доза залежить від ступеня важкості захворювання. Лікування повинне починатися у ранньому дитинстві, ще до того, як хронічне запалення призведе до незворотної (невідновної) шкоди в органах, наприклад, до глухоти і амілоїдозу. Препарат вводять ін'єкційно, щоденно, підшкірно (в підшкірну жирову клітковину). Часто повідомляють про місцеві реакції в ділянці ін'єкції (локальні), які впродовж наступного часу зменшуються. Рілоноцепт є наступним анти-IL-1-медикаментом, який дозволений у закладах охорони здоров'я США (FDA) для пацієнтів, старших 11 років, що хворіють на FCAS або MWS. Існують щотижневі підшкірні ін'єкції. Інший анти-IL-1 препарат, який нещодавно був схвалений FDA і Європейським агентством з лікарських препаратів для пацієнтів, старших 2 років, канакімумаб. Нещодавно було показано, що цей препарат може ефективно контролювати запалення у пацієнтів MWS при проведенні підшкірних ін'єкцій від 4 до 8 тижнів. Через генетичне походження захворювання можна припустити, що фармакологічне інгібування IL-1 слід використовувати впродовж тривалого періоду часу, можливо, підтримувати впродовж усього життя.

#### **2.4 Як довго триває захворювання?**

CAPS є захворюванням на все життя.

#### **2.5 Як виглядає віддалений прогноз (перебіг та наслідки) цього захворювання?**

Віддалений прогноз при FCAS є добрим, але якість життя може

---

бути зниженою через повторні напади лихоманки. При MWS віддалений прогноз може бути менш сприятливим у зв'язку з амілоїдозом і порушенням функції нирок. Також складним віддаленим ускладненням є глухота. Перебіг хвороби у дітей з CINCA може супроводжуватися затримкою росту. При CINCA / NOMID віддалений прогноз залежить від важкості неврологічних і нейросенсорних симптомів і суглобових пошкоджень, гіпертрофічної артропатії, що може викликати серйозні обмеження. У важких хворих може настати передчасна смерть. Лікування інгібіторами IL-1 значно покращило наслідки при CAPS.