



https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

Cryopyrine-Geassocieerd Periodiek Syndroom (CAPS)

Versie 2016

2. DIAGNOSE EN THERAPIE

2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?

De diagnose CAPS is gebaseerd op de klinische verschijnselen en wordt daarna door genetisch onderzoek bevestigd. Onderscheid tussen FCAS en MWS of tussen MWS en CINCA(NOMID) kan moeilijk zijn door de overlappende verschijnselen. De diagnose is gebaseerd op de klinische symptomen en de ziektegeschiedenis van de patiënt. Oogheelkundig onderzoek (in het bijzonder fundoscopie), onderzoek van het hersenvocht (lumbale punctie) en radiologische beoordeling kunnen helpen bij het onderscheid maken tussen deze verwante ziekten.

2.2 Kan het behandeld of genezen worden?

CAPS kan niet genezen worden, want het gaat hier om genetische aandoeningen. Dankzij grote vooruitgang in het begrijpen van het ontstaan van deze aandoeningen zijn er nu echter nieuwe, veelbelovende geneesmiddelen beschikbaar om CAPS te behandelen, die nog onderzocht worden op de effecten op lange termijn.

2.3 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?

Recent onderzoek naar de genetica en de fysiopathologie van CAPS heeft aangetoond dat IL-1 β , een krachtig cytokine (eiwit) voor ontstekingen, in overmaat geproduceerd wordt bij deze aandoeningen en een belangrijke rol speelt in het ontstaan van deze ziekten.

Momenteel zijn er een aantal geneesmiddelen in verschillende ontwikkelingsstadia, die IL-1 β (IL-1 blokkers) remmen. Het eerste geneesmiddel dat bij deze aandoeningen is gebruikt, was anakinra. Er is aangetoond dat het de ontsteking, huiduitslag, koorts, pijn en vermoeidheid bij alle CAPS-patiënten snel onder controle krijgt. Deze behandeling kan ook voor neurologische verbetering zorgen. Bij sommige aandoeningen kan het ook de doofheid verbeteren en de amyloïdose onder controle houden. Helaas lijkt dit geneesmiddel geen effect te hebben op de kraakbeenovergroei. De dosis hangt af van de ernst van de ziekte. Er moet vroeg gestart worden met de behandeling, voordat de chronische ontsteking onherstelbare orgaanschade veroorzaakt, zoals doofheid of amyloïdose. Er is dagelijks een onderhuidse injectie nodig. Er worden vaak lokale reacties op de plaats van de injectie gerapporteerd, maar dit kan in de loop van de tijd verbeteren. Rilonacept is een ander anti IL-1-geneesmiddel dat door de FDA (Food and Drug Administration in de VS) is goedgekeurd voor patiënten ouder dan 11 jaar met FCAS of MWS. Hierbij zijn wekelijkse onderhuidse injecties nodig. Canakinumab is een ander anti-IL-1-geneesmiddel, dat onlangs is goedgekeurd door de FDA en het Europees Geneesmiddelenbureau (EMA) voor CAPS-patiënten van 4 jaar en ouder. Bij MWS-patiënten bleek dit geneesmiddel onlangs doeltreffend tegen ontstekingsverschijnselen, wanneer het elke 4-8 weken onderhuids wordt geïnjecteerd. Vanwege de genetische aard van de ziekte is het aanneembaar dat de farmacologische blokkering van IL-1 gedurende lange periodes, zo niet levenslang, aan moet worden gehouden.

2.4 Hoelang duurt de ziekte?

CAPS zijn levenslange aandoeningen.

2.5 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en voorspelde afloop) van de ziekte?

De prognose van FCAS op lange termijn is goed, maar de levenskwaliteit kan lijden onder de herhaalde koortsaanvallen. Bij het MWS-syndroom hangt de prognose op lange termijn af van amyloïdose en de daarbij horende nierfunctiestoornis. Doofheid is ook een belangrijke complicatie op lange termijn. Kinderen met CINCA kunnen in

de loop van hun leven groeiproblemen hebben. Bij CINCA(NOMID) hangt de prognose op lange termijn af van de ernst van de neurologische, neurosensoriale en gewrichtsproblemen. Hypertrofische artropathieën kunnen aanleiding geven tot ernstige invaliditeit. Patiënten met ernstige aandoeningen kunnen vroegtijdig overlijden. De behandeling met IL-1-blokkers heeft het verloop van CAPS zeer sterk verbeterd.