



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

Криопирин-Асоцииран Периодичен Синдром (CAPS)

Версия на 2016

2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как се диагностицира?

Диагностика на CAPS се основава на клинични симптоми, преди да бъдат генетично потвърдени. Разграничението между FCAS и MWS или MWS и CINCA / NOMID може да е трудно, поради припокриващи се симптоми. Диагнозата се основава на клинични симптоми и анамнезата на пациента. Офталмологичната оценка (по-специално фундоскопия), изследване на ликвор (лумбална пункция) и рентгенологичната оценка са полезни при разграничаване от други заболявания.

2.2 Може ли да бъде лекуван или излекуван?

CAPS не могат да бъдат излекувани, тъй като те са генетични заболявания. Въпреки това, благодарение на значителния напредък в разбирането на тези нарушения, нови обещаващи лекарства вече са на разположение за лечение на CAPS и са в процес на изследване по отношение на дългосрочното им действие.

2.3 Какво е лечението?

Последните проучвания по генетика и патофизиология на CAPS показват, че IL-1 β , мощен цитокин (протеин) на възпалението, е свръхпроизведен в тези условия и играе важна роля за началото

на заболяването. Понастоящем редица лекарства, които инхибират IL-1 β (IL-1 блокери) са в различни етапи на разработване. Първото лекарство, използвано за лечение на тези състояния е анакинра. Беше показано, че то е ефективно за бързо контролиране на възпалението, обрива, треската, болката и умората при всички CAPS. Това лечение също така е ефективно подобрява неврологичните симптоми. В някои случаи, може да се подобри глухота и да контролира амилоидозата. За съжаление, това лекарство не е ефективно за свръхрастежна артропатия. Необходимите дози зависят от тежестта на заболяването. Лечението трябва да започне рано в живота, преди хроничното възпаление да причини необратими увреждания като глухота или амилоидоза. Лекарството изисква ежедневна подкожна инжекция. Локални реакции на мястото на инжектиране са съобщавани често, но могат да преминат с времето. Рилонасепт е друг анти-IL-1 инхибитор, одобрен от FDA (храните и лекарствата в САЩ) за пациенти на възраст над 11 години, които страдат от FCAS или MWS. Необходими са седмични подкожни инжекции. Канакинумаб е друг анти-IL-1 инхибитор, наскоро одобрен от Агенция по Лекарствата на FDA и Европейската (EMA) за CAPS пациенти на възраст над 2 години. При пациенти с MWS, това лекарство, с подкожна инжекция на всеки 4 до 8 седмици, наскоро е показано за ефективен контрол на възпалителните прояви. Поради генетичното естество на заболяването, е възможно фармакологичната блокада на IL-1 да се запази за дълго време, ако не целия живот.

2.4 Колко дълго продължава заболяването?

CAPS е заболяване за цял живот.

2.5 Каква е дългосрочната прогноза (очаквани резултати и ход) на заболяването?

Дългосрочната прогноза на FCAS е добра, но качеството на живот може да бъде засегнато от повтарящи се епизоди на висока температура. При синдрома MWS, дългосрочната прогноза може да бъде повлияна от амилоидоза и увредена бъбречна функция. Глухотата е също значително дългосрочно усложнение. Децата с

CINCA могат да имат смущения в растежа по време на хода на заболяването. При CINCA / NOMID, дългосрочната прогноза зависи от тежестта на неврологичното, невросензорно и ставно засягане. Хипертрофичните артропатии могат да доведат до тежки увреждания. Преждевременната смърт е възможна при сериозно засегнати пациенти. Лечението с IL-1 блокери е подобрило значително прогнозата на CAPS.