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

Kriopirin-Asszociált Periodikus Szindróma (CAPS)

Verzió 2016

2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA

2.1 Hogyan diagnosztizálható?

A CAPS diagnózisa a klinikai tüneteken alapul a genetikai megerősítés előtt. Előfordulhat, hogy nehéz megkülönböztetni az FCAS-t és az MWS-t, illetve az MWS-t és a CINCA-t/NOMID-t a tünetek közötti átfedés miatt. A diagnózis a klinikai tüneteken és a beteg kórtörténetén alapul. A rokon betegségek megkülönböztetésében segítséget nyújt a szemészeti vizsgálat (különösen a szemfenékvizsgálat), az agy-gerincvelői folyadék vizsgálata (gerinccsapolás) és a radiológiai vizsgálat.

2.2 Kezelhető-e, van-e rá gyógymód?

A CAPS szindrómák nem gyógyíthatók, mivel genetikai betegségek. Ugyanakkor, mivel határozott előrelépések történtek ezeknek a rendellenességeknek a megértésében, léteznek már a CAPS kezelésére új, ígéretes gyógyszerek, amelyeknek a hosszú távú hatása jelenleg vizsgálat alatt áll.

2.3 Milyen kezelések léteznek?

A CAPS genetikai és fiziopatológiai vonatkozásaival kapcsolatos újabb kutatások szerint az erős gyulladásjelző citokin (fehérje), az úgynevezett IL-1β túltermelődik ezekben az állapotokban, és fontos szerepet játszik a betegség kialakulásában. Jelenleg különböző fázisokban tart több olyan gyógyszer vizsgálata, amely gátolja az IL-1β-t (IL-1-blokkolók). Az anakinra volt az első gyógyszer, amelyet ezeknek a betegségeknek a kezelésére használtak. Bebizonyosodott, hogy rövid

idő alatt hatásosan csillapította a gyulladást, a bőrkiütést, a lázat, a fájdalmat és a fáradékonyságot a CAPS valamennyi esetében. Hatékonyan enyhíti az idegrendszeri tüneteket is. Egyes betegségeknél mérsékelheti a halláscsökkenést és az amiloidózist. Sajnos nem tűnik viszont hatásosnak a túlzott növekedéssel járó ízületi bántalmak kezelésében. Dózisait a betegség súlyossága alapján kell meghatározni. A kezelést korai életkorban kell elkezdeni, mielőtt a krónikus gyulladás visszafordíthatatlan szervi károsodást, például halláscsökkenést vagy amiloidózist okozna. Az anakinrát szubkután (bőr alá adott) injekcióban kell adni naponta. Gyakran beszámolnak az injekció helyénél fellépő reakciókról, de ezek idővel elmúlhatnak. A rilonacept egy másik IL-1 elleni gyógyszer, amelyet az FDA (az Egyesült Államok Élelmiszer- és Gyógyszerügyi Hivatala) engedélyezett 11 évesnél idősebb FCAS-, illetve MWS-betegek kezelésére. Ezt a szert szubkután injekcióban kell alkalmazni hetente. A canakinumab is egy IL-1 elleni szer, amelyet az FDA és az Európai Gyógyszerügynökség (EMA) nemrég engedélyezett a 2 évesnél idősebb CAPS-betegek kezelésére. MWS-ben szenvedő betegeknél ez a gyógyszer, 4-8 hetente szubkután injekcióban adva, hatásosnak bizonyult a gyulladásos tünetek kezelésében. A betegség genetikai jellege miatt elképzelhető, hogy az IL-1 gyógyszeres gátlását hosszú ideig, akár élethosszig kell folytatni.

2.4 Mennyi ideig tart a betegség?

A CAPS szindrómák élethosszig tartó rendellenességek.

2.5 Milyen a betegség hosszú távú prognózisa (előrelátható kimenetele és lefolyása)?

Az FCAS hosszú távú prognózisa kedvező, de az életminőséget befolyásolhatják a visszatérő lázrohamok. Az MWS szindrómánál az amiloidózis és a károsodott vesefunkció hathat hátrányosan a hosszú távú prognózisra. A halláscsökkenés szintjén jelentős hosszú távú szövődmény. A CINCA-ban szenvedő gyermekeknél növekedési rendellenességek léphetnek fel a betegség lefolyásának ideje alatt. CINCA/NOMID esetén a hosszú távú prognózis a neurológiai, neuroszenzoriális és ízületi tünetek súlyosságától függ. A hipertrófiás ízületi bántalmak súlyos rokkantságot okozhatnak. Korai halál előfordulhat a súlyos betegek esetében. Az IL-1-blokkolókkal végzett

kezelés nagymértékben javította a CAPS kimenetelét.