www.printo.it/pediatric-rheumatology/LU_DE/intro

Cryopyrin-Assoziierte Periodische Syndrome (CAPS)

Version von 2016

2. DIAGNOSE UND THERAPIE

2.1 Wie wird die Erkrankung diagnostiziert?

Die Diagnose von CAPS erfolgt zunächst anhand von klinischen Symptomen und wird dann durch Gentests bestätigt. Aufgrund der Überschneidung der Symptome kann es schwierig sein, zwischen FCAS und MWS oder MWS und CINCA/NOMID zu unterscheiden. Die Diagnose basiert auf klinischen Symptomen sowie der Krankengeschichte des Patienten. Eine Augenuntersuchung (vor allem Fundoskopie), eine Untersuchung des zentralen Nervensystems (Lumbalpunktion) und Röntgenuntersuchungen sind hilfreich, um die ähnlichen Erkrankungen voneinander zu unterscheiden.

2.2 Kann die Erkrankung behandelt oder geheilt werden?

CAPS können nicht geheilt werden, da es sich um genetische Erkrankungen handelt. Doch dank erheblicher Fortschritte in der Erforschung dieser Störungen stehen heutzutage neue vielversprechende Medikamente zur Behandlung von CAPS zur Verfügung und werden gerade hinsichtlich ihrer Langzeitwirkung untersucht.

2.3 Welche Behandlungen stehen zur Verfügung?

Kürzlich abgeschlossene Arbeiten über die Genetik und Physiopathologie von CAPS haben ergeben, dass bei diesen

Krankheitsbildern eine Überproduktion von IL-1β, einem leistungsstarken Entzündungszytokin (Protein), erfolgt. Dieser Prozess spielt eine wichtige Rolle für den Ausbruch der Erkrankung. Aktuell befindet sich eine Reihe von Medikamenten, die IL-1β hemmen (IL-1-Hemmer) in verschiedenen Phasen der Entwicklung. Als erstes Medikament zur Behandlung dieser Krankheitsbilder wurde Anakinra eingesetzt. Es hat sich als wirksam zur schnellen Kontrolle von Entzündung, Ausschlag, Fieber, Schmerzen und Müdigkeit bei allen CAPS herausgestellt. Dieses Medikament führt auch zu einer effektiven Verbesserung der neurologischen Auswirkungen. Unter einigen Umständen kann auch die Taubheit vermindert und die Amyloidose kontrolliert werden. Leider hat sich Anakinra als unwirksam zur Behandlung von Knorpelwucherungen erwiesen. Die erforderliche Dosis hängt vom Schweregrad der Erkrankung ab. Die Behandlung muss zu einem frühen Zeitpunkt im Leben beginnen, bevor die chronische Entzündung zu irreversiblen (nicht umkehrbaren) Organschäden, wie z. B. Taubheit und Amyloidose, führt. Das Medikament wird über eine tägliche subkutane (in das Unterhautfettgewebe) Injektion verabreicht. Häufig wird über lokale (örtliche) Reaktionen an der Injektionsstelle berichtet, die jedoch im Laufe der Zeit abklingen. Rilonacept ist ein weiteres Anti-IL-1-Medikament, das von der US-amerikanischen Gesundheitsbehörde (FDA) für Patienten über 11 Jahren zugelassen wurde, die unter FCAS oder MWS leiden können. Es sind wöchentliche subkutane Injektionen erforderlich. Ein weiteres Anti-IL-1-Medikament, das kürzlich von der FDA und der Europäischen Arzneimittel-Agentur für Patienten über 2 Jahre zugelassen wurde, ist Canakinumab. Kürzlich wurde nachgewiesen, dass dieses Medikament bei einer subkutanen Injektion alle 4 bis 8 Wochen die Entzündungserscheinungen bei MWS-Patienten wirksam kontrollieren kann. Aufgrund des genetischen Ursprungs der Erkrankung ist es vorstellbar, dass die pharmakologische Hemmung von IL-1 über lange Zeiträume, wenn nicht sogar lebenslang, aufrechterhalten werden sollte.

2.4 Wie lange dauert die Erkrankung?

CAPS sind lebenslange Erkrankungen.

2.5 Wie sieht die Langzeitentwicklung (vorhergesagter Verlauf

und Ergebnis) der Erkrankung aus?

Die Langzeitprognose von FCAS ist gut, doch die Lebensqualität kann durch wiederholte Fieberschübe eingeschränkt sein. Bei MWS kann die Langzeitprognose aufgrund der Amyloidose und eingeschränkten Nierenfunktion ungünstiger ausfallen. Auch Taubheit stellt eine signifikante Langzeitkomplikation dar. Kinder mit CINCA können während des Krankheitsverlaufs Wachstumsstörungen aufweisen. Bei CINCA/NOMID hängt die Langzeitprognose vom Schweregrad der neurologischen und neurosensorischen Symptome und der Gelenkbeteiligung ab. Hypertrophe Arthropathie bedingte Veränderungen können schwere Behinderungen verursachen. Bei stark betroffenen Patienten kann ein vorzeitiger Tod eintreten. Die Behandlung mit IL-1-Hemmern hat das Ergebnis von CAPS erheblich verbessert.