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

Sindroamele Periodice Asociate Criopirinei (Cryopyrin-Associated Periodic Syndromes = CAPS)

Versiunea 2016

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

Diagnosticul CAPS se bazează iniţial pe simptomele clinice, fiind confirmat ulterior prin analiza genetică. Distincţia între FCAS şi MWS sau MWS şi CINCA/NOMID poate fi dificilă din cauza suprapunerii simptomelor. Diagnosticul diferenţial se bazează pe simptome şi pe istoricul medical al pacientului. Evaluarea oftalmologică (în special examinarea fundului de ochi), analiza LCR (puncție lombară) și evaluarea radiologică sunt utile pentru diferenţierea celor trei entităţi.

2.2 Boala poate fi tratată sau vindecată?

CAPS nu pot fi vindecate, deoarece sunt cauzate de o anomalie genetică. Cu toate acestea, datorită progreselor substanțiale în înțelegerea acestor boli, sunt disponibile medicamente noi, promițătoare pentru tratamentul CAPS; aceste terapii sunt în curs de investigare pentru a se evalua efectul lor pe termen lung.

2.3 În ce constă tratamentul ?

Studii recente asupra cauzalităţii genetice şi a mecanismelor de producere a CAPS au arătat că interleukina-1 β (IL-1β), o citokină (proteină) puternică din cadrul inflamaţiei, este produsă în exces în aceste boli şi joacă un rol major în declanşarea bolii. În prezent, o serie

de medicamente care inhibă IL-1β (inhibitori IL-1), se află în diferite stadii de producție și testare. Primul medicament folosit în tratarea acestor afecțiuni a fost anakinra. Acesta a demonstrat o eficienţă promptă în controlul inflamaţiei, erupţiei cutanate, durerii şi oboselii în toate formele de CAPS. Această terapie este de asemenea eficientă în ameliorarea afectării neurologice. În anumite cazuri, anakinra poate chiar îmbunătăţi deficienţele de auz şi poate controla amiloidoza. Din păcate, acest medicament nu pare a fi eficace în artropatia datorată creșterii exagerate. Dozele necesare depind de severitatea bolii. Tratamentul trebuie început precoce, înainte ca inflamaţia cronică să cauzeze leziuni ireversibile ale organelor, cum sunt surditatea şi amiloidoza. Terapia necesită administrarea zilnică de injecţii subcutanate. Reacții locale la locul injectării sunt raportate frecvent, dar pot dispărea cu timpul. Rilonacept este un alt medicament anti-IL-1, aprobat de FDA (Agenția Americană pentru Alimente și Medicamente din SUA) pentru pacienţi cu vârste peste 11 ani, diagnosticaţi cu FCAS sau MWS. Sunt necesare injecții subcutanate săptămânale. Canakinumab este un alt medicament anti-IL-1 recent aprobat de FDA şi EMA (Agenția Europeană pentru Medicamente) pentru pacienţii cu CAPS, cu vârste peste 2 ani. La pacienţii cu MWS, s-a demonstrat recent că acest medicament reuşeşte controlul eficient al manifestărilor, cu un regim de injecţii subcutanate administrate o dată la 4-8 săptămâni. Datorită cauzei genetice a bolii, trebuie acceptat că blocarea farmacologică a IL-1 trebuie realizată pentru perioade lungi de timp, dacă nu chiar pentru toată viaţa.

2.4 Cât timp va dura boala?

CAPS sunt boli care durează toată viața.

2.5 Care este prognosticul (evoluţia pe termen lung a bolii)?

Prognosticul pe termen lung al FCAS este bun, dar calitatea vieţii poate fi afectată de episoadele recurente de febră. În sindromul MWS, prognosticul pe termen lung poate fi afectat de amiloidoză şi disfuncţia renală. Surditatea este, de asemenea, o complicație importantă pe termen lung. Copiii cu CINCA pot avea tulburări de creștere în timpul evoluției bolii. În CINCA/NOMID, prognosticul pe termen lung depinde de severitatea afectării neurologice, neurosenzoriale şi articulare.

Artropatiile hipertrofice pot cauza dizabilităţi severe. Moartea prematură este posibilă la pacienții grav afectați. Tratamentul cu inhibitori de IL-1 a îmbunătățit foarte mult evoluția CAPS.