



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

## **Periodični sindrom povezan sa kriopirinom (CAPS)**

Verzija 2016

### **2. DIJAGNOZA I TERAPIJA**

#### **2.1 Kako se postavlja dijagnoza?**

Dijagnoza CAPS se zasniva na kliničkim simptomima pre nego što se potvrdi genetskim analizama. Razlikovanje FCAS i MWS ili MWS i CINCA/NOMID može biti teško jer se simptomi preklapaju. Dijagnoza se zasniva na kliničkim simptomima i medicinskoj istoriji bolesnika. Oftalmološka procena (posebno pregled očnog dna), pregled cerebrospinalne tečnosti-likvora (lumbalna punkcija) i radiološka procena pomažu u razlikovanju ovih bolesti.

#### **2.2 Da li bolest može da se leči ili izleči?**

CAPS ne mogu da se leče jer su to genetske bolesti. Međutim, zahvaljujući napredovanju u razumevanju ovih poremećaja, sada su dostupni novi lekovi koji daju nadu za efikasnije lečenje CAPS i trenutno se ispituje njihov dugoročni efekat.

#### **2.3 Kako se bolest leči?**

Dosadašnja saznanja o genetici i patofiziologiji CAPS pokazuju da se IL-1 $\beta$ , moćan citokin (protein) u procesu zapaljenja, prekomerno stvara u ovim stanjima i igra glavnu ulogu na početku bolesti. Trenutno, veliki broj lekova koji blokiraju IL-1 $\beta$  su u različitim stadijumima ispitivanja. Prvi lek koji se koristi u lečenju ovih stanja je anakinra. Pokazalo se da je jako efikasan u kontroli zapaljenja, ospe, povišene temperature, bola i

---

umora u svim formama CAPS. Ovaj lek takođe efikasno deluje i na neurološke simptome. U nekim stanjima, može popraviti gluvoću i kontrolisati amiloidozu. Na žalost, ovaj lek izgleda ne deluje na artropatiju. Potrebne doze leka zavise od težine bolesti. Sa lečenjem se mora započeti rano u životu, pre nego što hronično zapaljenje izazove nepovratna oštećenja organa, kao što je gluvoća ili amiloidoza. Lečenje podrazumeva primenu svakodnevnih potkožnih injekcija. Lokalne reakcije na mestu primene injekcije su česte, ali prolaze sa vremenom. Rilonacept je još jedan lek koji blokira IL-1 odobren od strane FDA (Agencija za hranu i lekove u SAD) za bolesnike starije od 11 godina koji boluju od FCAS ili MWS. Ovaj lek se primenjuje jednom nedeljno kao potkožna injekcija. Kanakinumab je još jedan lek koji blokira IL-1, i od nedavno je odobren od strane FDA i Evropske agencije za lekove (EMA) za bolesnike koji boluju od CAPS i stariji su od 2 godine. Pokazalo se da ovaj lek vrlo efikasno kontroliše zapaljenske manifestacije kod bolesnika sa MWS, kada se primenjuje kao potkožna injekcija na svakih 4 do 8 nedelja. Usled genetske prirode bolesti, jasno je da bi farmakološku blokadu IL-1 trebalo održavati dug vremenski period, ako ne i doživotno.

## **2.4 Koliko dugo će bolest da traje?**

CAPS su doživotni poremećaji.

## **2.5 Kakav je dugoročni tok (prognoza) bolesti?**

Dugoročna prognoza FCAS je dobra, ali kvalitet života može biti smanjen zbog ponavljajućih epizoda groznice. Kod MWS, dugoročna prognoza može biti lošija zbog amiloidoze i pogoršanja bubrežne funkcije. Značajna kasna komplikacija jeste gluvoća. Deca sa CINCA mogu imati poremećaj u rastu tokom bolesti. Kod CINCA/NOMID, dugoročna prognoza zavisi od težine neuroloških, neurosenzornih i zglobnih simptoma. Hipertrofična artropatija može dovesti do invalidnosti. Moguća je prevremena smrtnost kod teško obolelih. Lečenje blokatorima IL-1 poboljšava ishod kod bolesnika sa CAPS.