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

Periodični Vročinski Sindromi Povezani s Kriopirinom (CAPS)

Različica

2. DIAGNOZA IN ZDRAVLJENJE

2.1 Kako postavimo diagnozo bolezni?

Diagnozo CAPS postavimo na osnovi kliničnih simptomov in jo potrdimo z genetskim testiranjem. Ker se simptomi vseh treh bolezni iz te skupine prekrivajo je včasih težko ločiti med FCAS, MWS in CINCA/NOMID. Osnova diagnoze so klinični simptomi in znaki ter anamneza. Pregled očesnega ozadja, likvorske tekočine, ki jo dobimo pri lumbalni punkciji in radiološka ocean pomagajo izključiti druge bolezni, predvsem okužbe.

2.2 Ali lahko bolezen pozdravimo?

Bolezen je prirojena in je ne moremo pozdraviti. Glede na znaten napredek v razumevanju te bolezni imamo sedaj na voljo zdravila za CAPS. Potekajo raziskave glede njihovega dolgotrajnega učinka.

2.3 Kakšno je zdravljenje?

Novejše raziskave genetike in patofiziologije CAPS so pokazale, da pri teh boleznih pride do povečane tvorbe vnetnega citokina IL-1, ki igra glavno vlogo pri nastanku bolezni. Trenutno je več zdravil, ki zavirajo delovanje IL-1β (IL-1 zaviralec) v različnih fazah raziskav. Prvo zdravilo, ki so ga uporabili za zdravljenje te bolezni je bila anakinra. Zdravilo se je izkazalo za izredno uspešno pri kontroli vnetja, izpuščaja, povišane telesne temperature, bolečine in utrujenosti pri vseh boleznih iz skupine

CAPS. Zdravilo izboljša tudi nevrološke zaplete. Pri nekaterih bolnikih lahko izboljša sluh in kontrolira amiloidozo. Na žalost pa ni učinkovito pri hipertrofični artropatiji. Odmerki zdravila, ki jih potrebuje bolnik, so odvisni od izraženosti bolezni. Zdravljenje se mora pričeti zgodaj, preden kronično vnetje povzroči nepopravljive okvare organov kot je izguba sluha in amiloidoza. Zdravilo je potrebno aplicirati vsak dan v obliki podkožnih injekcij. Pogoste so lokalne reakcije na mestu aplikacije. Sčasoma lahko izvenijo. Rilonacept je drugo zdravilo, ki zavira IL-1 (anti-IL1) in ga je odobrila ameriška agencija za hrano in zdravila (angl. Food and Drug Administration- FDA) za bolnike starejše od 11 let, ki imajo FCAS ali MWS. Zdravilo se daje enkrat na teden v obliki podkožnih injekcij. Canakinumab je naslednji zaviralec IL-1, ki ga je pred kratkim odobrila FDA in EMA (Evropska Medicinska Agencija) za CAPS bolnike starejše od 2 let. Pri MWS bolnikih so ugotovili, da zdravilo uspešno kontrolira vnetje, če ga apliciramo podkožno vsakih 4-8 tednov. Glede na to da je bolezen prirojena je potrebno dolgotrajno zdravljenje z zaviralcem IL-1, najbrž celo življenje.

2.4 Kako dolgo traja bolezen?

CAPS traja celo življenje.

2.5 Kakšna je dolgoročna prognoza (predviden izhod in potek) bolezni?

Dolgoročna prognoza FCAS je dobra, vendar je lahko kvaliteta življenja okrnjena zaradi ponavljajočih epizod povišane temperature. Pri MWS je dolgoročna pronoza lahko slaba, če se pojavi amiloidoza in posledično okvarjena ledvična funkcija. Kasni zaplet je tudi izguba sluha. Otroci s CINCA imajo lahko zaostanek v rasti, prognoza pri tej bolezni je odvisna od stopnje nevrološke, nevrosenzorne in sklepne prizadetosti. Hipertrofična artropatija lahko povzroči hudo gibalno oviranost. Pri hudo prizadetih posameznikih lahko pride celo do prezgodnje smrti. Zdravljenje z zaviralci IL1 je zelo izboljšalo prognozo bolnikov s CAPS.