



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

Kriyopirin İlişkili Periyodik Sendrom (CAPS)

2016'un türevi

2. TEŞHİS VE TEDAVİ

2.1 Nasıl teşhis edilir?

CAPS tanısı genetik olarak onaylanmadan önce klinik bulgular temel alınarak konulur. Örtüşen bulgular nedeniyle FCAS ile MWS veya MWS ile CINCA/NOMID ayrımı yapmak zor olabilir. Tanı, klinik bulgular ve hastanın tıbbi öyküsü temel alınarak konulur. Göz muayenesi (özelikle fundoskopi), BOS incelenmesi (lombar ponksiyon) ve radyolojik incelemeler, bu hastalıkların ayırt edilmesinde faydalıdır.

2.2 Tedavisi veya tam şifayla iyileşmesi mümkün müdür?

CAPS genetik bir hastalık olduğu için tamamen iyileştirilemez. Ancak bu hastalıkların anlaşılmasındaki önemli ilerlemeler sayesinde, CAPS tedavisinde yeni ilaçlar artık kullanımdadır ve bu ilaçların uzun süreli etkileri üzerine çalışmalar yapılmaktadır.

2.3 Tedaviler nelerdir?

CAPS fizyopatolojisi ve genetiği üzerinde yapılan son çalışmalar, güçlü bir enflamatuvar sitokin (protein) olan IL-1 β 'nın üretiminin, bu hastalıklarda artmış olduğunu ve bu durumun hastalığın başlamasında önemli rol oynadığını göstermektedir. Günümüzde, IL-1 β 'yı bloke eden çok sayıda ilaç (IL-1 blokerler) gelişimlerinin çeşitli aşamalarında. Bu ilaçlardan ilk kullanıma giren Anakinraydı. Tüm CAPS rahatsızlıklarında enflamasyon, döküntü, ateş, ağrı ve yorgunluk belirtilerini hızla kontrol altına aldığı gösterilmiştir. Bu tedavi aynı zamanda nörolojik tutulumu iyi gelmektedir. Bazı durumlarda sağırlığa iyi gelebilir ve amiloidoz

gelişimini kontrol altında tutabilir. Maalesef aşırı büyümeye bağlı olan artropati üzerinde etkili görünmemektedir. Tedavi dozu hastalığın şiddetine bağlı olarak değişir. Tedavi, kronik enflamasyon organlarda sağırılık ve amiloidoz gibi geri dönüşsüz hasarlara yol açmadan, erken yaşta başlanmalıdır. Günlük cilt altı enjeksiyon gerektirir. Enjeksiyon bölgesinde lokal reaksiyon gözlemlendiği sıklıkla rapor edilmiştir fakat zamanla düzelebilir. FCAS veya MWS hastası 11 yaş üstü çocuklarda FDA (Amerikan Gıda ve İlaç Dairesi) onayı almış olan diğer bir IL-1 inhibitörü olan Rilonacept de kullanılmaktadır. Haftalık olarak cilt altı enjeksiyon gerektirir. Canakinumab ise 2 yaş üstü CAPS hastası çocuklarda kısa süre önce FDA ve EMA (Avrupa İlaç Ajansı) onayı almış olan diğer bir IL-1 inhibitörü ilaçtır. Bu ilacın, MWS hastalarında 4-8 haftada bir cilt altı uygulanarak enflamasyon belirtilerini etkin şekilde kontrol altına aldığı kısa süre önce gösterilmiştir. Genetik bir hastalık olduğu için, IL-1'in ilaç kullanarak bloke edilmesine, hayat boyu olmasa da, uzun süre devam edilmesi gerektiği anlaşılabılır.

2.4 Hastalık ne kadar sürer?

CAPS hayat boyu süren bir hastalıktır.

2.5 Hastalığın uzun dönemli prognozu (öngörülen sonucu ve seyri) nasıldır?

FCAS hastalarının uzun dönem prognozu iyidir ancak tekrarlayan ateşli dönemler nedeniyle yaşam kalitesi etkilenebilir. MWS sendromunda amiloidoza bağlı böbrek fonksiyonlarındaki bozulma, uzun dönemde prognozu etkileyebilir. Sağırılık da uzun dönemde görülen önemli bir komplikasyondur. CINCA hastası çocuklarda, hastalık süresince gelişme bozuklukları görülebilir. CINCA/NOMID'de, uzun süreli prognoz, nörolojik, nöro-sensorial (sinir duyuşal) tutulum ve eklemlerin ne kadar ciddi boyutta etkilendiğine göre değişir. Hipertrofik artropatiler ciddi sakatlıklara neden olabilir. Hastalıktan ciddi boyutta etkilenen bazı vakalarda erken ölüm görülebilir. IL-1 blokerleriyle tedavi, CAPS vakalarından alınan sonuçları ciddi şekilde iyileştirmiştir.