



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

Cryopyrin 相关疾病 (CAPS)

简介

1. 什么是 Cryopyrin 相关疾病

1.1 什么是 Cryopyrin 相关疾病

Cryopyrin 相关疾病 (CAPS) 是一组由单克隆 IgG 抗体介导的自身炎症性疾病 (FCAS) 和 Muckle-Wells 综合征 (MWS) 以及常染色体显性遗传的 CINCA 和 NOMID) 等疾病的统称。这些疾病是由 Cryopyrin 基因突变引起的。FCAS、CINCA 和 NOMID 是急性起病的，而 MWS 是慢性起病的。这些疾病的特点是反复发作的发热、皮疹、结膜炎和关节炎。

1.2 诊断

CAPS 的诊断主要基于临床表现和家族史。基因检测可以确诊。

1.3 治疗

CAPS 的治疗包括秋水仙碱 (FCAS, MWS, CINCA/NOMID) 和 IL-1 抑制剂 (CIAS1 (or NLRP 3) 抑制剂) 如 cryopyrin 抑制剂。Cryopyrin 抑制剂对 cryopyrin 相关疾病 (CAPS) 有效。约 30% 的 CINCA/NOMID 患者对 IL-1 抑制剂 (CIAS1) 治疗有反应。CAPS 的治疗目标是控制症状和预防并发症。

1.4 预后

CAPS 的预后取决于疾病的类型。CIAS1 抑制剂可以显著改善症状。约 50% 的患者对 IL-1 抑制剂 (CIAS1) 治疗有反应。CIAS1 抑制剂可以显著改善症状。

1.5 CAPS

1.6

FCAS 1-2 24 6 FCAS

MWS 70% 25% CAPS

CINCA NOMID 3 25% CAPS MWS FCAS CINCA NOMID CAPS FCAS MWS CINCA NOMID

1.7

CAPS FCAS MWS CI

